А.А.Александров

Психогенетика

Рекомендовано Советом по психологии УМО
по классическому университетскому образованию
в качестве учебного пособия для студентов
высших учебных заведений, обучающихся
по направлению и специальностям психологии



Москва • Санкт-Петербург • Нижний Новгород • Воронеж
Ростов-на-Дону • Екатеринбург • Самара • Новосибирск
Киев • Харьков • Минск
2008

Александров Александр Алексеевич

Психогенетика

Серия «Учебное пособие»

Заведующий редакцией *П.Алесов*
Выпускающий редактор *Е. Маспова*
Литературный редактор *А. Савчук*
Художественный редактор *Л.Адуевская*
Корректоры *Н.Дралова, Н. Сулейманова*
Верстка *И. Смарышева*

Александров А. А.

А46 Психогенетика: Учебное пособие. —СПб.: Питер, 2008. —192 с: ил. — (Серия «Учебное пособие»).

ISBN 978-5-94723-662-0

Психогенетика — это наука, изучающая роль наследственности и среды в формировании психических и психофизиологических свойств человека. Психогенетика находится на стыке биологии и психологии, и в последнее время наблюдается значительный рост интереса к ней. Курс «Психогенетика» входит в Государственный образовательный стандарт для психологических специальностей. Предлагаемое учебное пособие ставит целью ознакомление с основами психогенетики в максимально доступной и сжатой форме.

ББК 88.2я7 УДК
159.922(075)

ISBN 978-5-94723-662-0

ООО «Питер Пресс», Санкт-Петербург, Петергофское шоссе, д. 73, лит. А29.
Налоговая льгота — общероссийский классификатор продукции ОК 005-93, том 2;
95 3005 — литература учебная.
Подписано к печати 10.08.07. Формат 60х90/16. Усл. п. л. 12. Доп. тираж 3500. Заказ 1090
Отпечатано с готовых диапозитивов в ОАО «Техническая книга»
190005, Санкт-Петербург, Измайловский пр., 29.

Оглавление

Предисловие 5

Глава 1. Введение в генетику человека. Основные генетические понятия, закономерности наследования 6
Наследственность и изменчивость. Хромосомная теория наследственности 7
Законы наследования 10
Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом 19
Цитоплазматическая наследственность 23
Закон Харди—Вайнберга 23
Контрольные вопросы 27

Глава 2. Определение психогенетики 28

Глава 3. Основные методы, применяемые в психогенетике человека 32
Наследуемость. 32
Близнецовый метод 41
Метод приемных детей. 49
Семейный (генеалогический) анализ. 51
Контрольные вопросы 52

Глава 4. Генетический анализ поведения животных 53
Сходство геномов 53
Сходство поведения 54
Генетика поведения животных: насекомые 55
Генетика поведения животных: млекопитающие 56
Исследования патологических форм поведения 66
Контрольные вопросы 68

Глава 5. Генетика психических расстройств. Хромосомные аберрации и поведение человека 69
Олигофрения 70
Аутизм. 80
Болезнь Альцгеймера 84
Маниакально-депрессивные психозы 86
Шизофрения 95
Контрольные вопросы **104**

Глава 6. Психогенетика аномального и девиантного поведения . . . 106
Преступность. 106
Алкоголизм 109

Другие вредные привычки 114
Гомосексуальность 114
Контрольные вопросы 115

Глава 7. Психогенетика сенсорных способностей, двигательных функций, темперамента 116
Психогенетика сенсорных способностей. 116
Двигательные функции 124
Психогенетика темперамента 130
Контрольные вопросы 131

Глава 8. Генетика психофизиологических и физиологических показателей 133
Электроэнцефалограмма 133
Вызванные потенциалы мозга человека 138
Контрольные вопросы 145

Глава 9. Психогенетические исследования интеллекта 146
Общий, или генеральный, фактор *(g)* когнитивных способностей 146
Другая точка зрения на интеллект — интеллект как сумма отдельных способностей 147
Различия в коэффициенте интеллекта между группами людей 149
Наследуемость *IQ*. 151
Изменения наследуемости коэффициента интеллекта с возрастом 152
Воздействия среды и коэффициент интеллекта 153
К психогенетике одаренности (гениальности) 158
Эмергенез 165
Импрессинг. 166
Средовые воздействия и одаренность. 169
Контрольные вопросы 172

Глоссарий 174

Список цитированной литературы 183

Список рекомендованной литературы 188

Предметный указатель 189

Предисловие

От чего зависит поведение человека? Чем определяются свойства его психики? Что лежит в основе наблюдаемых различий между людьми?

Для психолога очень важно знать, каким образом сказываются на формировании свойств личности генетические факторы, т. е. гены, полученные человеком от родителей, и как влияют на эти свойства различные воздействия среды; каким образом взаимодействуют генетические и средовые компоненты при развитии психики?

На эти вопросы пытается дать ответ психогенетика — наука, изучающая роль наследственности и среды в формировании психических и психофизиологических свойств человека. В последнее время наблюдается значительный рост интереса к этой науке, развивающейся на стыке биологии и психологии. Курс «Психогенетика» входит в Государственный образовательный стандарт для психологических специальностей (специальность «Психология», направление «Психология»). Выпущен первый учебник по психогенетике на русском языке под редакцией И. В. Равич-Щербо.

В силу своей «пограничности» курс психогенетики представляет определенные трудности для студентов-психологов, поскольку требует знаний, прежде всего из области генетики, физиологии, а также других биологических дисциплин.

Предлагаемое учебное пособие ставит целью ознакомление с основами психогенетики в максимально доступной и сжатой форме.

Глава 1

ВВЕДЕНИЕ В ГЕНЕТИКУ ЧЕЛОВЕКА. ОСНОВНЫЕГЕНЕТИЧЕСКИЕПОНЯТИЯ, ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ

Наследственность и изменчивость. Хромосомная теория наследственности

В данной главе будут в краткой форме изложены основы генетики, без которых невозможно говорить о закономерностях наследования признаков человека вообще и свойств психики в частности. Генетика — это наука о наследственности и изменчивости организмов, поэтому для начала важно определить эти понятия.

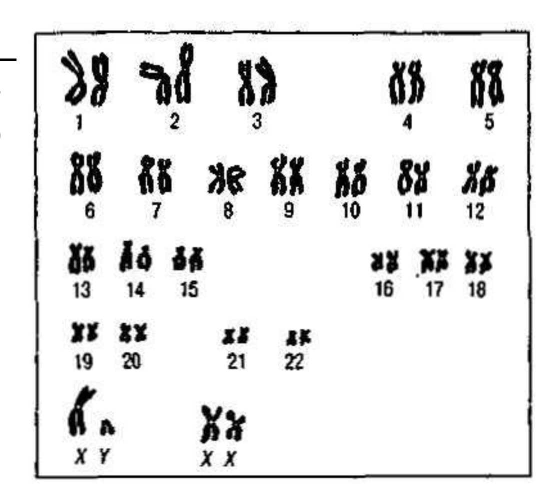
- **Наследственность** — это важнейшая особенность живых организмов, заключающаяся в способности передавать свои свойства и функции от родителей к потомкам. Эта передача осуществляется с помощью генов.

Ген — это единица хранения, передачи и реализации наследственной информации. Ген представляет собой специфический участок молекулы ДНК, в структуре которого закодирована структура определенного полипептида (белка). Это, казалось бы, достаточно простое положение известно многим со школы. Сейчас ясно, что многие участки ДНК не кодируют белки, а, вероятно, выполняют регулирующие функции. Во всяком случае, в структуре генома человека только около 2% ДНК представляют последовательности, на основе которых идет синтез информационной РНК (процесс транскрипции), которая затем определяет последовательность аминокислот при синтезе белков (процесс трансляции). В настоящее время полагают, что в геноме человека имеется около 30 тыс. генов.

Гены расположены на хромосомах, которые находятся в ядрах клеток и представляют собой гигантские молекулы ДНК. **Хромосомная теория наследственности** была сформулирована в 1902 г. Сэттоном и Бовери. Согласно этой теории, хромосомы являются носителями генетической информации, определяющей наследственные свойства

Рис. 1.1

Хромосомный набор человека. Внизу— половые хромосомы мужчины и женщины *(XY и XX)*



организма. У человека в каждой клетке имеется 46 хромосом, разделенных на 23 пары (рис. 1.1). Хромосомы, образующие пару, называются гомологичными хромосомами.

Половые клетки (гаметы) образуются с помощью особого типа деления, которое называется мейоз. В результате мейоза в каждой половой клетке остается только по одной гомологичной хромосоме из каждой пары, т. е. 23 хромосомы. Такой одинарный набор хромосом называется **гаплоидным.** При оплодотворении, когда сливаются мужская и женская половые клетки и образуется зигота, двойной набор, который называется **диплоидным,** восстанавливается. В зиготе и у организма, который из нее развивается, одна хромосома из каждой пары получена от отцовского организма, другая — от материнского.

- **Генотип** — это совокупность генов, полученных организмом от его родителей.

Другое явление, которое изучает генетика, — это **изменчивость.** Под изменчивостью понимают способность организмов приобретать новые признаки — различия в пределах вида. Выделяют две формы изменчивости: наследственную и модификационную (ненаследственную).

Наследственная изменчивость

Наследственная изменчивость — это форма изменчивости, вызванная изменениями генотипа, которые могут быть связаны с мутационной либо комбинативной изменчивостью.

Мутационная изменчивость

Гены время от времени подвергаются изменениям, которые получили название **мутаций.** Эти изменения имеют случайный характер и появляются спонтанно. Причины возникновения мутаций могут быть самыми разнообразными. Имеется целый ряд факторов, воздействие которых повышает вероятность возникновения мутаций. Это может быть воздействие определенных химических веществ, радиации, температуры и т. д. С помощью этих средств можно вызывать мутации, однако случайный характер их возникновения сохраняется и предсказать появление той или иной мутации невозможно.

Возникшие мутации передаются потомкам, т. е. определяют наследственную изменчивость, с одной важной оговоркой, связанной с тем, где произошла мутация. Если мутация произошла в половой клетке, то у нее есть возможность передаться потомкам, т. е. быть унаследованной. Если мутация произошла в соматической клетке, то она передается только тем клеткам, которые возникают из этой соматической клетки. Такие мутации называются соматическими, они не передаются по наследству.

Различают несколько основных типов мутаций.

1. Генные мутации, при которых изменения происходят на уровне отдельных генов, т. е. участков молекулы ДНК. Это может быть утрата нуклеотидов, замена одного основания на другое, перестановка нуклеотидов или добавление новых.
2. Хромосомные мутации, связанные с нарушением структуры хромосом. Они приводят к серьезным изменениям, которые могут быть обнаружены даже при помощи микроскопа. К таким мутациям относятся утраты участков хромосом (делеции), добавление участков, поворот участка хромосомы на 180°, появление повторов.
3. Геномные мутации, вызванные изменением числа хромосом. Могут появляться лишние гомологичные хромосомы, в хромосомном наборе на месте двух гомологичных хромосом оказываются три — трисомия. В случае моносомии наблюдается утрата одной хромосомы из пары. При полиплоидии происходит кратное увеличение генома. Еще один вариант геномной мутации — гаплоидия, при которой остается только одна хромосома из каждой пары.

На частоту возникновения мутаций влияют, как уже было сказано, самые разнообразные факторы. При возникновении ряда геномных мутаций большое значение имеет, в частности, возраст матери.

Комбинативная изменчивость

Данный тип изменчивости определяется характером полового процесса. При комбинативной изменчивости возникают новые генотипы из-за новых комбинаций генов. Этот тип изменчивости проявляется уже на стадии образования половых клеток. Как уже было сказано, в каждой половой клетке (гамете) представлена только одна гомологичная хромосома из каждой пары. Хромосомы попадают в гамету абсолютно случайным образом, поэтому половые клетки одного человека могут довольно сильно отличаться по набору генов в хромосомах. Еще более важная стадия для возникновения комбинативной изменчивости — это оплодотворение, после которого у вновь возникшего организма 50% генов унаследовано от одного родителя, а 50% — от другого.

Модификационная изменчивость

► **Модификационная изменчивость** — форма изменчивости, не связанная с изменениями генотипа и вызванная влиянием среды на развивающийся организм.

Наличие модификационной изменчивости очень важно для понимания сущности наследования. Наследуются не признаки. Можно взять организмы с абсолютно одинаковым генотипом, например вырастить черенки от одного и того же растения, но поместить их при этом в разные условия (освещенность, влажность, минеральное питание) и получить достаточно сильно отличающиеся растения с разными признаками (рост, урожайность, форма листьев и т. п.). Для описания реально сформировавшихся признаков организма используют понятие **фенотип.**

► **Фенотип** — это весь комплекс реально возникших признаков организма. Фенотип формируется как результат взаимодействия генотипа и влияний среды в ходе развития организма. Таким образом, сущность наследования заключается не в наследовании признака, а в способности генотипа в результате взаимодействия с условиями развития давать определенный фенотип.

Так как модификационная изменчивость не связана с изменениями генотипа, то модификации не передаются по наследству. Обычно это положение почему-то с трудом принимается. Кажется, что если, скажем, родители на протяжении нескольких поколений тренируются в поднятии тяжестей и обладают развитой мускулатурой, то эти свойства должны обязательно передаться детям. Между тем это ти-

пичная модификация, а тренировки — это и есть то воздействие среды, которое ПОВЛИЯЛО на развитие признака. Никаких изменений генотипа при модификации не происходит, и приобретенные в результате модификации признаки не наследуются. Дарвин называл этот вид изменчивости ненаследственной.

Для характеристики пределов модификационной изменчивости существует понятие **норма реакции.** Некоторые признаки у человека невозможно изменить за счет средовых влияний, например группу крови, пол, цвет глаз. Другие, напротив, очень чувствительны к воздействию среды. К примеру, в результате длительного пребывания на солнце цвет кожи становится значительно темнее, а волосы, наоборот, светлеют. На вес человека сильно влияют характер питания, болезни, наличие вредных привычек, стресс, образ жизни.

Средовые воздействия могут приводить не только к количественным, но и к качественным изменениям фенотипа. У некоторых видов примулы при содержании при пониженной температуре (15-20°С) появляются цветы красного цвета, если же растения поместить во влажную среду при температуре 30°С, то образуются белые цветки.

Причем, хотя норма реакции характеризует ненаследственную форму изменчивости (модификационную изменчивость), она тоже определяется генотипом. Это положение достаточно важно — норма реакции зависит от генотипа. Одно и то же воздействие среды у одного генотипа может привести к сильному изменению признака и никак не повлиять на другой.

Законы наследования

ДИПЛОИДНЫЙ хромосомный набор состоит из пар гомологичных хромосом. Одна хромосома из каждой пары унаследована от материнского организма, другая — от отцовского. В результате каждый ген на гомологичной хромосоме имеет соответствующий ген, локализованный в том же месте на другой гомологичной хромосоме. Такие парные гены называются **аллельными,** или **аллелями.** Аллели могут быть абсолютно идентичными, но возможны и вариации в их строении. Когда известно множество аллелей, представляющих собой альтернативные варианты гена, локализованного в определенном участке хромосомы, говорят о множественном аллелизме. В любом случае у нормального диплоидного организма могут присутствовать только два аллеля, поскольку имеются только пары гомологичных хромосом.

Первый закон Менделя

Рассмотрим ситуацию, при которой скрещиваются организмы, различающиеся по одной паре признаков (моногибридное скрещивание). Пусть таким признаком будет цвет глаз. На рис. 1.2 изображены пары аллелей на гомологичных хромосомах у родителей. У одного родителя это аллели *А,* соответственно его генотип для этих аллелей — *АА.* При данном генотипе цвет глаз карий. У другого родителя на обеих хромосомах находится аллель *а* (генотип *аа),* цвет глаз голубой. При образовании половых клеток гомологичные хромосомы расходятся в разные клетки. Поскольку у родителей оба аллеля одинаковы, то они образуют только один сорт половых клеток (гамет). У одного родителя гаметы содержат только аллель *А,* у другого только аллель *а.* Такие организмы называются гомозиготными по данной паре генов.

В первом поколении (F1) у потомства будет одинаковый генотип *Аа* и одинаковый фенотип — карие глаза. Явление, при котором в фенотипе проявляется только один признак из альтернативной пары, называется доминированием, а ген, контролирующий данный признак, — доминантным. Аллель *а* в фенотипе не проявляется, присутствуя в генотипе в «скрытом» виде. Такие аллели получили название рецессивных. В данном случае выполняется **правило единообразия гибридов первого поколения:** у всех гибридов одинаковый генотип и фенотип.

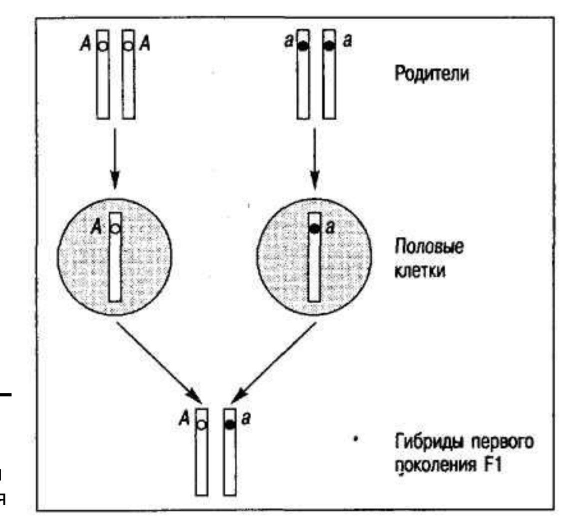


Рис. 1.2

Наследование аллелей при моногибридном скрещивании. Правило единообразия гибридов первого поколения

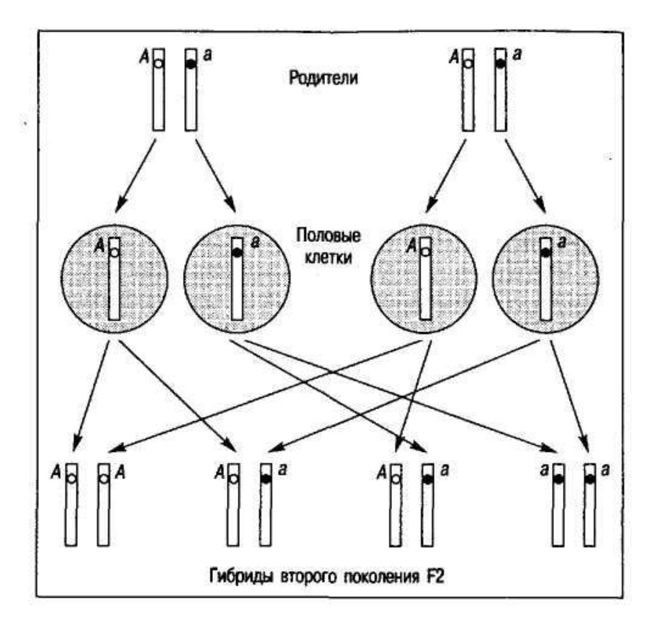


Рис. 1.3

Наследование аллелей при моногибридном скрещивании во втором поколении (первый закон Менделя)

На рис. 1.3 показано, каким образом будет происходить наследование во втором поколении в случае скрещивания гибридов первого поколения. Каждый родитель будет с равной долей вероятности образовывать половые клетки двух сортов: либо с аллелем *A,* либо с аллелем *a.* Такие организмы называются гетерозиготными по данной паре аллелей. Половые клетки в процессе оплодотворения образуют гибриды второго поколения: гомозиготы *AA,* гетерозиготы *Aa* и гомозиготы *aa.* Долю вероятности образования тех или иных генотипов удобно вычислять с помощью так называемой решетки Пенета (рис. 1.4). Вероятность образования гамет *A* или *a* одинакова для

♀ \ ♂		Половые клетки	
		A 0,5	a 0,5
Половые клетки	a 0,5	AA 0,25	Aa 0,25
	a 0,5	Aa 0,25	aa 0,25

Рис. 1.4

Сочетание гамет при моногибридном скрещивании во втором поколении. Подсчет вероятностей появления гомо- и гетерозигот (первый закон Менделя)

каждого родителя и составляет 0,5. Вероятность слияния двух гамет *A* равна произведению их вероятностей, т. е. 0,25, то же самое верно для генотипа *aa.* В результате во втором поколении наблюдается расщепление по генотипу в соотношении

1AA:2Aa:1aa.

Если принимать во внимание фенотип, то расщепление будет в соотношении 3:1, т. е. примерно у 3/4 потомков будут карие глаза (доминантный признак), и у 1/4 — голубые (рецессивный признак). Рецессивный признак проявляется только при условии, что рецессивный аллель оказывается в гомозиготном состоянии *(aa).*

Первый закон Менделя как раз и определяет, что у гибридов второго поколения в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу доминантных и рецессивных признаков в соотношении 3:1. Законы наследования, сформулированные Менделем, имеют статистический характер, и их точное выполнение наблюдается только при достаточно больших размерах выборки.

Наследование доминантного признака можно четко проследить, используя родословные. Например, существует мутация, приводящая к брахидактилии (короткопалости), при которой у больных укорочены фаланги пальцев рук и ног, уменьшено число фаланг (не 3, а 2), отмечается низкий рост. Такая аномалия была в свое время отмечена у графа Шрусбери (род. в 1390 г.) и прослежена в 14 последующих поколениях. Если родитель поражен брахидактилией, то примерно половина его детей также поражена. Соответствующая решетка Пенета представлена на рис. 1.5. Предположим, что в брак вступил мужчина, пораженный брахидактилией, и здоровая женщина. Мутантный аллель обозначен *A,* так как он доминантный, нормальный аллель — *a.* Вероятность рождения ребенка с брахидактилией равна как раз 0,5, что и наблюдается в действительности. У тех детей, которые оказались здоровыми, в потомстве брахидактилия уже не появляется. Таким образом, брахидактилия наследуется как доминантный признак.

♀ \ ♂		Половые клетки	
		A 0,5	a 0,5
Половые клетки	a 1	Aa 0,5	aa 0,5

Рис.1.5

Наследование аллеля брахидактилии в браке здоровой женщины и мужчины с брахидактилией (пример так называемого анализирующего скрещивания)

Явление полного доминирования наблюдается далеко не всегда. Иногда наблюдается промежуточный характер наследования или неполное доминирование, когда в фенотипе проявляются оба признака. Очень часто каждому генотипу соответствует свой фенотип, отличный от остальных. Это явление получило название кодоминирования.

Пример кодоминирования

У человека есть группы крови системы *MN*. Имеются два варианта гена — аллели *M* и *N*. При этом наличие в генотипе аллеля *M* приводит к появлению в эритроцитах антигена-*M*, аллель *N* определяет наличие антигена-*N*. У гетерозигот с обоими аллелями *M* и *N* в эритроцитах присутствуют оба антигена. Таким образом, возможны три фенотипа: *M*, *N*, *MN*. В табл. 1.1 приведены примеры результатов наследования групп крови *MN*. Обнаруженные единичные случаи несоответствия наследования связаны с внебрачным происхождением этих детей.

Таблица 1.1
Наследование групп крови *MN*

Тип брака	Число семей	Тип потомков			Общее число детей
		M	*N*	*MN*	
M×*M*	153	326	0	(1)	327
M×*N*	179	(1)	0	376	377
N×*N*	57	0	106	0	106
MN×*M*	463	499	(1)	473	973
MN×*N*	351	(3)	328	411	796
MN×*MN*	377	199	196	405	800
	1580	1028	685	1666	3379

Примечание. Скобки указывают на внебрачное происхождение.

Характерной чертой некоторых доминантных генов является неполная **пенетрантность.** Под пенетрантностью понимается доля индивидов с определенным генотипом, у которых проявляется соответствующий этому генотипу фенотип. Лучше всего пояснить это понятие на примере доминантных генов. При неполной пенетрантности доминантный признак проявляется не у всех носителей данного гена. Например, существует наследственная форма подагры (заболевание, связанное с нарушением обмена мочевой кислоты), определя-емая доминантным аутосомным геном. Его пенетрантность составляет порядка 80% у мужчин и 12% у женщин.

Еще одна характерная особенность действия генов — это разная степень выраженности, или **варьирующая экспрессивность.** Допустим, имеются гетерозиготы по какому-нибудь признаку. В случае варьирования экспрессивности признак будет выражен у всех особей, но в разной степени.

Множественный аллелизм

У любого индивида может быть только два аллеля для каждого локуса хромосомы, поскольку имеются только две гомологичные хромосомы. Однако вариантов определенного аллеля может быть много. Это явление получило название множественного аллелизма. У человека примером множественного аллелизма являются группы крови *АВО.* Аллель 1^A определяет наличие в эритроцитах антигена *А,* аллель *Р* связан с наличием антигена *В,* аллель /О определяет отсутствие в эритроцитах обоих антигенов. Аллели 1^A и *Р* доминируют по отношению к аллелю /0. Если в генотипе оказываются аллели $1^Л$ и *Р,* то наблюдается кодоминирование. В результате существует шесть генотипов, которым соответствуют четыре фенотипа (четыре группы крови).

Группы крови (фенотипы)	Генотипы
0 (I)	*I0I0*
A (II)	I^AI^A либо I^AI0
B (III)	I^BI^B либо I^BI0
AB (IV)	I^AI^B

Обратите внимание на то, что если в брак вступят лица с первой и четвертой группами крови, то в полном соответствии с законами генетики у них не может быть детей именно с этими группами крови — ни с первой, ни с четвертой! У детей будет с равной вероятностью наблюдаться либо вторая (с генотипом I^AI0), либо третья группа крови (с генотипом I^BI0).

Второй закон Менделя

Второй закон Менделя называют законом независимого распределения генов. Он установлен посредством анализа наследования при дигибридном и полигибридном скрещивании, когда скрещиваемые особи отличаются по двум парам аллелей и более. Было установле-

но, что расщепление по каждой из пар признаков идет независимо от других пар.

Независимое распределение генов происходит из-за того, что при образовании половых клеток (гамет) гомологичные хромосомы из одной пары расходятся независимо от других пар. Поэтому второй закон Менделя выполняется в отличие от первого, только если анализируемые пары генов расположены на разных хромосомах. Если гены расположены на одной хромосоме (сцеплены), то независимого расхождения по гаметам не наблюдается и имеет место явление сцепленного наследования.

Впрочем, есть явление, приводящее к отклонению от закономерностей сцепленного наследования. Это так называемый **кроссинговер** (перекрест хромосом), который приводит к тому, что гомологичные хромосомы иногда обмениваются участками хромосом. Кроссинговер увеличивает комбинативную изменчивость.

Множественное действие генов

До сих пор мы рассматривали ситуацию, когда разные аллели влияли на появление одного альтернативного признака. Оказалось, что очень часто наблюдается влияние гена не на один признак организма, а на несколько. Такое действие гена называется **плейотропным.** Множественное действие генов связано с тем, что гены и продукты их деятельности находятся в тесной взаимосвязи и одно изменение может повлиять на несколько признаков.

Пример множественного действия гена

Мутация, приводящая к нарушению структуры фермента синтазы ци-статиониона, связана с блокированием одной-единственной реакции в метаболизме аминокислоты метионина. В результате начинается накопление гомоцистеина и метионина и возникает болезнь гомоцистинурия, при которой наблюдается целый ряд симптомов.

► *Дефекты органов зрения — развитие множественных катаракт, отслоение сетчатки, атрофия зрительного нерва.*

► *Нарушения структуры соединительной ткани с симптомами, напоминающими болезнь Марфана, — паучьи пальцы, деформация коленных суставов.*

► *Нейрологические симптомы — мышечная слабость, судороги, задержка умственного развития, эмоциональные нарушения по типу шизофренических.*

► *Ломкость сосудов и повышенное тромбообразование.*

При множественном действии гена (плейотропизме) один ген имеет различные фенотипические эффекты. Те же причины — тесная взаимосвязь генов - приводят к тому, что один признак может контролироваться многими генами. Это явление получило название взаимодействия генов.

Взаимодействие генов

В данном разделе речь пойдет о взаимодействии неаллельных генов. Существует множество вариантов такого взаимодействия, из которых мы рассмотрим самый простой и одновременно один из самых важных (рис. 1.6). В данном примере представлен результат скрещивания гетерозигот по двум парам аллелей, от которых зависит длина початка кукурузы. Каждый аллель, обозначенный заглавной буквой *(А* или *В),* вносит свой вклад в величину признака («положительный» аллель); аллели, обозначенные строчной буквой (а или *Ь),* не оказывают влияния на величину признака («отрицательные» аллели). При этом фенотипическое значение признака зависит только от относительного количества положительных и отрицательных алле-

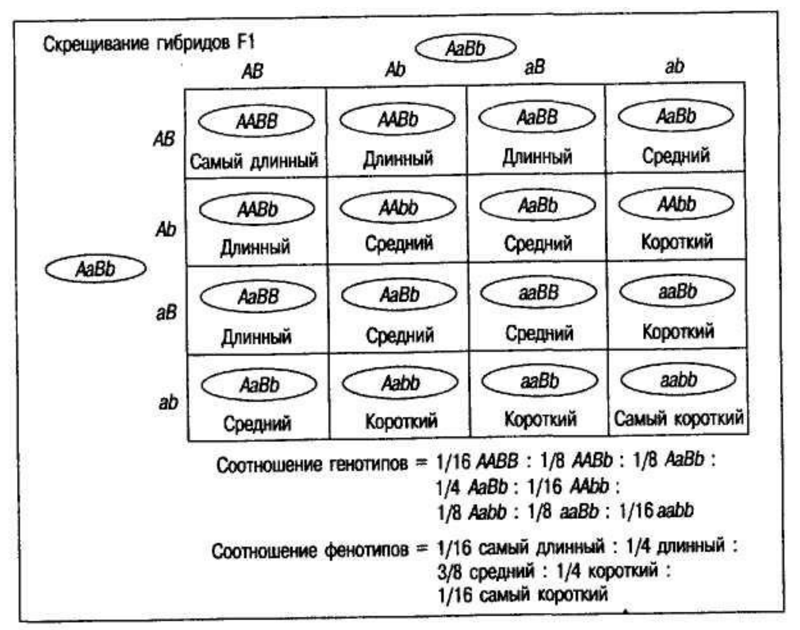
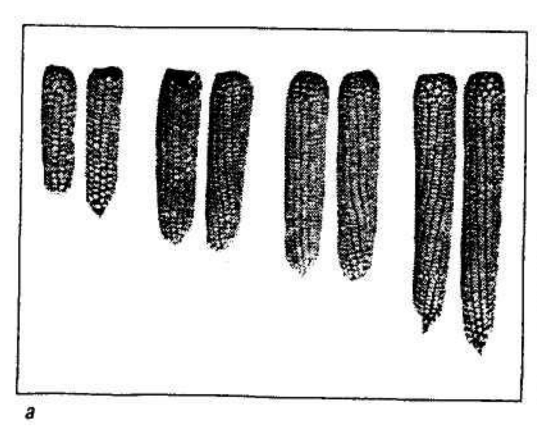


Рис. 1.6. Пример взаимодействия генов. Длина початка кукурузы зависит от двух пар генов. Представлены результаты скрешивания двух гетерозигот

лей. Чем больше количество положительных аллелей, тем больше значение признака. У генотипов *AABB* длина початка самая большая, в случае генотипа *aabb* — самая маленькая. У растений с генотипом, содержащим два положительных аллеля, отмечается промежуточное значение длины початка. Такими генотипами являются *AaBb, AAbb, aaBB,* причем фенотипически они не различаются.

Эффекты генов при подобном взаимодействии просто складываются, поэтому такой тип взаимодействия получил название «аддитивный», а само явление - **аддитивная полигения.** Еще одно важное свойство полигенных (т. е. определяемых многими генами) признаков — это появление непрерывного ряда изменчивости признака. Обратите внимание, что скрещивались растения со средней длиной початка (генотип *AaBb),* а получились растения с самой разной длиной початка — от самой длинной до самой короткой (рис. 1.7, *а).* Распределение при этом имеет одну моду (унимодально) и приближается к нормальному с возрастанием числа генов, влияющих на данный признак (рис. 1.7, *б).*

Пример полигенного признака у человека - пигментация кожи. Существует достаточно большое разнообразие в интенсивности пигментации от белого до черного цвета. Число генов, определяющих пигментацию, по-видимому, не так велико, поскольку в браках между мулатами нередко наблюдается появление детей, как с белым, так и с черным цветом кожи.



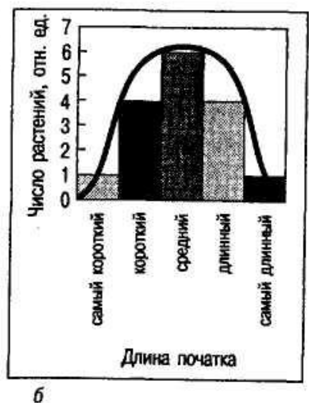


Рис. 1.7. Пример взаимодействия генов. Длина початка кукурузы зависит от двух пар генов: *а* — фенотипическое проявление признака; *б* — распределение по фенотипу результатов скрещивания гетерозигот

Выделяют и другие разновидности взаимодействия генов. Есть гены-модификаторы, которые могут влиять на пенетрантность или экспрессивность другого гена. Один ген может подавлять действие другого, неаллельного, гена (эпистаз).

Пример генов-модификаторов в системе групп крови АВ0

Существует рецессивная мутация, в гомозиготном состоянии h/h приводящая к появлению фенотипа «Бомбей», при котором подавляется экспрессия антигенов А и В. В результате этого при семейном анализе можно обнаружить, что у пары, в которой женщина по фенотипу относится к первой (нулевой) группе крови, а мужчина — ко второй (А), рождаются дети с четвертой группой крови (АВ). Это происходит из-за того, что в генотипе женщины имеется аллель, определяющий синтез антигена В, но из-за наличия h/h («Бомбей») он не проявляется в фенотипе. Фенотип «Бомбей» встречается в популяции индусов, живущих в окрестностях Бомбея, и очень редок (1 случай на 13 тыс.).

Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом

В хромосомном наборе человека 22 пары хромосом представляют собой **аутосомы** — они не отличаются у мужчин и женщин. Лишь одна пара хромосом, называемых половыми, различна у мужчин и женщин (см. рис. 1.1). У женщин это две *X*-хромосомы, а у мужчин одна *X*-хромосома и одна *Y*-хромосома. **Половые хромосомы** несут самые разнообразные гены, в том числе не имеющие отношения к первичным и вторичным половым признакам.

У человека развитие организма по мужскому типу определяет *Y*-хромосома. Если она отсутствует, развитие идет по женскому типу.

У женщин при образовании половых клеток в результате расхождения половых хромосом во всех яйцеклетках обязательно оказывается *X*-хромосома. У мужчин в половине половых клеток оказывается *X*-хромосома, а в другой половине — *Y* -хромосома. Пол будущего ребенка определяется в момент оплодотворения. Если в сперматозоиде будет *Y*-хромосома, то у возникшей в результате оплодотворения зиготы будут *X*- и *Y*-хромосомы — этот набор обусловливает развитие мужчины. Если сперматозоид, оплодотворивший яйцеклетку, будет с *X*-хромосомой, то в зиготе будут две *X*-хромосомы и родится девочка.

Особенности наследования, сцепленного с полом

Гены могут находиться на половых хромосомах, в этом случае говорят, что они сцеплены с полом. Наследование, сцепленное с полом,

имеет некоторые важные особенности. Дело в том, что *Y* -хромосома несет гораздо меньше генов, чем *X*-хромосома. Это обстоятельство приводит к тому, что для многих генов на *X*-хромосоме нет соответствующих аллелей на *Y*- хромосоме. В результате если у мужчины на *X*-хромосоме оказывается рецессивный аллель, то он проявится в фенотипе. Например, имеется наследственная форма гемофилии — болезни, связанной с нарушением нормальной свертываемости крови. При этих нарушениях у больного возникают длительные кровотечения при любом незначительном повреждении кровеносных сосудов. Существуют две формы гемофилии — *A* и *B,* и обе определяются рецессивными генами, локализованными в *X*-хромосоме.

На рис. 1.8 показано наследование гемофилии. Схематически представлены половые хромосомы родителей. На *X*-хромосомах обозначены аллели рецессивного аллеля гемофилии *a.* Нормальный аллель доминирует — обозначен как *A.* Если в брак со здоровым мужчиной вступает здоровая женщина, являющаяся носительницей гена гемофилии, то с одинаковой вероятностью (в 25% случаев) может родиться здоровая дочь, здоровая дочь — носительница гена гемофилии, здоровый сын, больной сын. Таким образом, носительницами

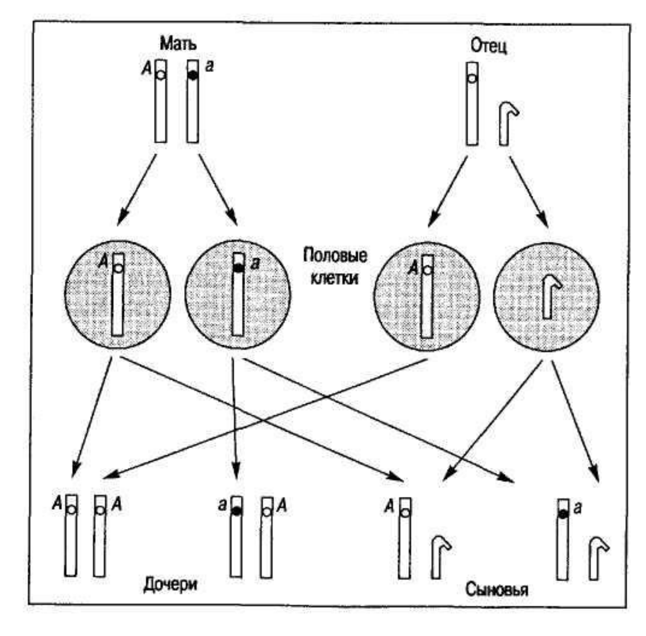


Рис. 1.8

Наследование аллеля гемофилии при браке здорового мужчины и здоровой женщины — носительницы гена гемофилии

гена гемофилии являются женщины, а болеют ею мужчины. Однако если мужчина-гемофилик вступит в брак со здоровой женщиной, то все его сыновья будут обязательно здоровы (потому что они получат от отца *Y*-хромосому). Дочери будут тоже здоровыми, но обязательно будут носительницами гена гемофилии. На рис. 1.9 показана родословная, иллюстрирующая наследование гена гемофилии типа *A.* Обратите внимание, что у Леопольда, больного гемофилией, был здоровый сын, а здоровая дочь унаследовала ген гемофилии.

Теоретически возможна гемофилия и у женщины, но такая вероятность очень невысока, так как для этого необходимо вступление в брак больного-гемофилика с женщиной — носительницей гена гемофилии (и даже в этом случае вероятность рождения больной девочки будет только 0,25). Из-за низкой частоты встречаемости гена гемофилии и того, что больные гемофилией часто умирают до брачного возраста, такие случаи практически не отмечаются.

Итак, если рецессивный ген сцеплен с *X*-хромосомой, то он гораздо чаще проявляется в фенотипе у мужчин, чем у женщин. Среди других генов, сцепленных с полом, стоит упомянуть гены, связанные с цветовой слепотой.

Встречаются и доминантные гены, сцепленные с *X*-хромосомой. Так, существует наследственная форма рахита, которая не поддается лечению витамином *D.* Если это заболевание есть у отца, то оно передается всем его дочерям, тогда как сыновья все здоровы, так как они получают свою *X*-хромосому от матери.

Если гены локализованы в *Y*-хромосоме, то они должны передаваться только от отцов к сыновьям. В качестве примера такого гена обычно упоминают ген, вызывающий появление пучка волос на внешнем крае уха. Недавно сообщалось об обнаружении гена-маркера на *Y*-хромосоме, который сцеплен с геном, ответственным за мужскую гипертонию. Если на *Y* -хромосоме обнаруживается ген-маркер, то у мужчин систолическое давление выше в среднем на 10 мм ртутного столба.

От наследования, сцепленного с полом, надо отличать **наследование, ограниченное полом.** В случае наследования, ограниченного полом, гены, определяющие развитие признака, находятся в аутосомах, но на их проявление в фенотипе сильно влияет пол. Например, наследственная предрасположенность к раннему облысению связана с геном, локализованным в аутосоме. Однако его активность сильно зависит от уровня тестостерона (мужской половой гормон). В связи с этим у мужчин этот ген ведет себя как доминантный, а у женщин —

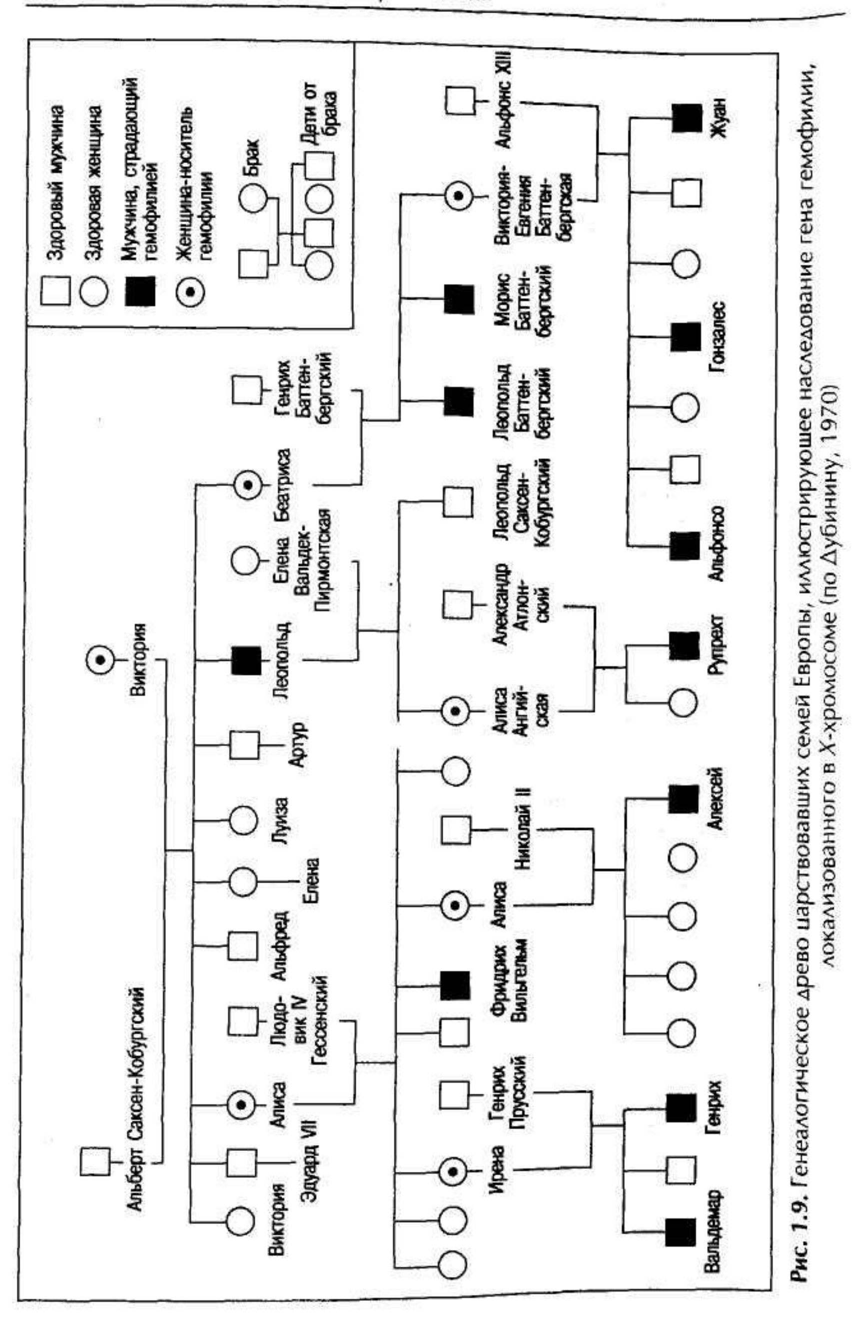


Рис. 1.9. Генеалогическое древо царствовавших семей Европы, иллюстрирующее наследование гена гемофилии, локализованного в *X*-хромосоме (по Дубинину, 1970)

как рецессивный. Иногда пол сильно влияет на пенетрантность гена, как это бывает в случае наследственной формы подагры (мужчины болеют чаще).

Цитоплазматическая наследственность

Выяснилось, что в некоторых органоидах клетки (митохондриях, пластидах у растительных клеток) имеется небольшое количество ДНК. Митохондриальная ДНК представляет собой кольцевую молекулу и содержит всего около полутора десятков генов и целый ряд последовательностей, кодирующих различные РНК.

При оплодотворении в яйцеклетку не попадают митохондрии сперматозоида, поэтому в зиготе оказываются только митохондрии, унаследованные по материнской линии вместе с цитоплазмой яйцеклетки. Это явление получило название цитоплазматической наследственности.

В случае наследственности, связанной с митохондриальной ДНК, наблюдается неменделевский тип наследования, при котором наследование идет по материнской линии — от матери ко всем детям.

В качестве примера можно привести митохондриальную цитопатию. При этом заболевании отмечаются структурные дефекты ми тохондрий. Клинически болезнь проявляется в аномалиях нервной системы, мышечной слабости, нарушениях работы почек. Материн ский тип наследования наблюдается в некоторых случаях биполяр ной депрессии. Это заболевание может быть связано со многими гена ми, но у части больных обнаруживается, что у них больше больных родственников по материнской линии, чем по отцовской. В одной работе было, в частности, обнаружено, что у 7 из 32 (22%) исследо ванных больных биполярной депрессией болезнь наследовалась в се мье исключительно по материнской линии (McMahon et al., 1995). Это заставляет думать, что по крайней мере в некоторых случаях биполярная депрессия может быть связана с митохондриальной на следственностью (Kato, 2001).

Закон-Харли—Вайнберга

Популяционная генетика занимается генетической структурой популяций. Понятие «популяция» относится к совокупности свободно скрещивающихся особей одного вида, длительно существующей на определенной территории (части ареала), и относительно обособ-

ленной от других совокупностей того же вида. Важнейший признак популяции — это относительно свободное скрещивание. Если возникают какие-то изоляционные барьеры, препятствующие свободному скрещиванию, то возникают новые популяции.

У человека, например, помимо территориальной изоляции, достаточно изолированные популяции могут возникать на основе социальных, этнических или религиозных барьеров. Поскольку между популяциями не происходит свободный обмен генами, то они могут существенно различаться по генетическим характеристикам. Для того чтобы описывать генетические свойства популяции, вводится понятие **генофонда** — совокупности генов, встречающихся в данной популяции. Помимо генофонда важна также частота встречаемости гена, или частота встречаемости аллеля.

Знание того, как реализуются законы наследования на уровне популяций, принципиально важно для понимания причин индивидуальной изменчивости. Все закономерности, выявляемые в ходе психогенетических исследований, относятся к конкретным популяциям. В других популяциях, с иным генофондом и другими частотами генов, могут получаться отличающиеся результаты.

Пусть в популяции представлены два аллеля *А и а, с* частотой встречаемости соответственно *р* и *q*. Тогда

$$p + q = 1 \qquad (1)$$

Несложные подсчеты показывают, что в условиях свободного скрещивания относительные частоты генотипов *АА, Аа, аа* будут составлять соответственно p^2, $2pq$, q^2. Суммарная частота, естественно, равна единице:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1 \qquad (2)$$

► **Закон Харди-Вайнберга** гласит, что в условиях идеальной популяции частоты генов и генотипов остаются постоянными от поколения к поколению.

Условия выполнения закона Харди-Вайнберга:

- Случайность скрещивания в популяции. Это важное условие подразумевает одинаковую вероятность скрещивания между всеми особями, входящими в состав популяции. Нарушения этого условия у человека могут быть связаны с кровнородственными браками. В этом случае в популяции повышается количество гомозигот На этом обстоятельстве даже основан метод определения частоты кровнородственных браков в популяции, которую вычисляют, определяя величину отклонения от соотношений Харди—Вайнберга.
- Еще одна причина нарушения закона Харди-Вайнберга — это так называемая ассортативность браков, которая связана с неслучайностью выбора брачного партнера. Например, обнаружена определенная корреляция между супругами по коэффициенту интеллекта. Ассортативность быть может быть положительной или отрицательной и соответственно повышать изменчивость в популяции или уменьшать ее (см. главу 3). Отметим, что ассортативность влияет не на частоты аллелей, а на частоты гомо- и гетерозигот.
- Не должно быть мутаций.
- Не должно быть миграций как в популяцию, так и из нее.
- Не должно быть естественного отбора.
- Популяция должна иметь достаточно большие размеры, в противном случае даже при соблюдении остальных условий будут наблюдаться чисто случайные колебания частот генов (так называемый дрейф генов).

Эти положения, конечно, в естественных условиях в той или иной степени нарушаются. Однако в целом их влияние не так сильно выражено и в человеческих популяциях соотношения Харди-Вайнберга, как правило, выполняются.

Закон Харди-Вайнберга позволяет подсчитывать частоты аллелей в популяции. Рецессивные аллели проявляются в фенотипе, только если они оказываются в гомозиготном состоянии. Гетерозиготы фенотипически либо не отличаются от доминантных гомозигот, либо их можно идентифицировать с помощью специальных методов, подчас весьма сложных. С помощью закона Харди-Вайнберга такой подсчет гетерозигот можно легко сделать по формулам (1) и (2).

Произведем расчеты для рецессивной мутации, вызывающей заболевание фенилкетонурию. Заболевание встречается у 1 человека на 10 тыс. Таким образом, частота встречаемости гомозигот q^2 (генотип *аа)* равна 0,0001. Частота рецессивного аллеля *q* определяется путем извлечения квадратного корня ($q = \sqrt{q^2}$) и равна 0,01.

Частота доминантного аллеля будет равна

$$p = 1 - q = 1 - \ 0{,}01 = 99$$

Отсюда легко определить частоту встречаемости гетерозигот *Аа.*

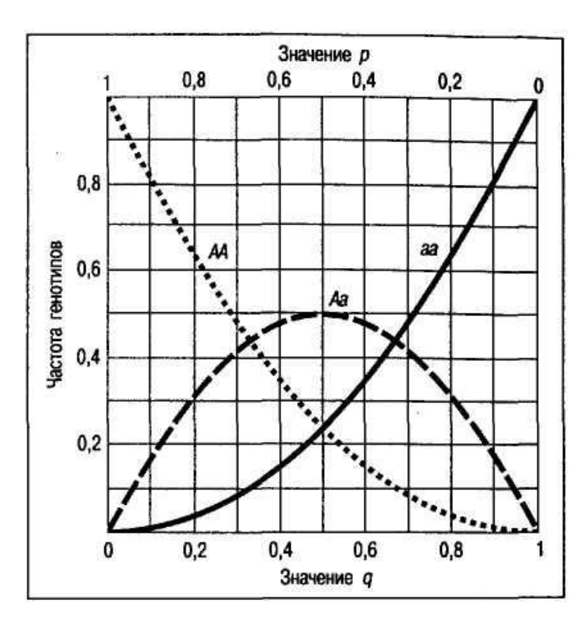


Рис. 1.10

Связь между частотами генов А и а и частотами генотипов *АА, Аа, аа* по формуле Хайди-Вайнберга (по Дубинину, 1970)

2pq = 2 · 0,99 х 0,01 = 0,0198 ≈ 0,02, т. е. она составляет приблизительно *2%.* Получается, что 1 человек из 50 является носителем гена фенилкетонурии. Эти данные показывают, какое большое число рецессивных генов остается в скрытом состоянии. На рис. 1.10 показана частота встречаемости гомозигот *АА, аа* и гетерозигот *Аа* в зависимости от частот соответствующих аллелей *Аи а.*

Как уже было сказано выше, на частоту появления гомозиготных генотипов могут оказать влияние кровнородственные браки. При близкородственном скрещивании (инбридинге) частота гомозиготных генотипов увеличивается по сравнению с соотношениями закона Харди-Вайнберга. В результате этого вредные рецессивные мутации, определяющие заболевания, чаще оказываются в гомозиготном состоянии и проявляются в фенотипе. Среди потомства от кровнородственных браков с большей вероятностью встречаются наследственные заболевания и врожденные уродства.

Оказалось, что и другие признаки испытывают достоверное влияние инбридинга. Показано, что с увеличением степени инбридинга снижаются показатели умственного развития и школьная успеваемость. При увеличении коэффициента инбридинга на 10% коэффициент интеллекта снижается на 6 баллов (по шкале Векслера для детей). Коэффициент инбридинга в случае брака двоюродных сибсов равен 1/16, для троюродных сибсов — 1/32.

В связи с повышением мобильности населения в развитых странах и разрушением изолированных популяций наблюдается снижение коэффициента инбридинга в течение всего XX в. На это также повлияло снижение рождаемости и уменьшение числа двоюродных сибсов.

При отдаленном скрещивании можно наблюдать появление гибридов с повышенной жизнеспособностью в первом поколении. Это явление получило название **гетерозиса**. Причиной гетерозиса является перевод вредных рецессивных мутаций в гетерозиготное состояние, при котором они не проявляются в фенотипе.

Контрольные вопросы

1. Дайте определение наследственности и изменчивости.
2. В чем суть хромосомной теории наследственности?
3. Какие гены называют аллельными?
4. Что такое генотип? Дайте определение фенотипа.
5. Какие формы изменчивости существуют?
6. Какие мутации не наследуются?
7. Назовите причины мутаций.
8. Дайте определение модификационной изменчивости.
9. Что такое норма реакции? Чем определяется норма реакции?
11. В чем проявляется явление доминирования? Что такое гомо- и гетерозиготы?
12. Сформулируйте первый закон Менделя.
13. Приведите пример кодоминирования.
14. Какие гены называются плейотропными?
15. Приведите пример множественности аллелей.
16. Приведите пример взаимодействия генов.
17. Чем аутосомы отличаются от половых хромосом?
18. От чего зависит пол у человека?
19. Приведите пример наследования, сцепленного с полом.
20. Что такое цитоплазматическая наследственность?
21. При каких условиях выполняется закон Харди-Вайнберга? Как он формулируется?
22. Каковы последствия инбридинга?

Глава 2

ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПСИХОГЕНЕТИКИ

Как уже указывалось во введении, **психогенетика** — это наука, изучающая роль наследственности и среды в формировании психических и психофизиологических свойств человека. В большинстве зарубежных публикаций предпочитают говорить о генетике поведения человека *(behavioral genetics).* Суть от этого меняется мало — целью исследования в любом случае является попытка выяснить, каким образом генетические и средовые факторы участвуют в формировании фенотипа. Различия могут быть связаны с тем, какие фенотипические признаки включаются в анализ. В учебнике под редакцией И. В. Равич-Щербо (1999) приводятся доводы в пользу того, что термин «генетика поведения» не совсем адекватен, поскольку единица анализа поведения — поступок, который нельзя считать признаком в генетическом понимании этого слова, а свойства психики, изучаемые психогенетикой (коэффициент интеллекта, темперамент), не являются поведением.

На это можно очень просто возразить — обо всех этих свойствах (памяти, интеллекте, темпераменте) можно судить, только анализируя поведение человека, другого не дано. Что действительно важно иметь в виду, так это то, что особенности поведения человека или свойства его психики представляют собой особые признаки фенотипа. Психогенетический анализ поведения человека чрезвычайно сложен еще и потому, что для человека участие среды в формировании фенотипа заключается не просто в воздействии «здесь и сейчас». Среда представляет собой не только физическое окружение, но проявляется главным образом в сложных и многочисленных культурных и социальных воздействиях, которые имеют свою историю.

Хочу сразу предупредить читателя. Если он захочет почерпнуть сведения по психогенетике из Интернета, то в ответ на запрос «психогенетика» на него, скорее всего, обрушится лавина информации, не имеющей никакого отношения к науке. Всевозможные мистические секты, гуру и просто шарлатаны психогенетикой называют мистические способности с помощью психики воздействовать на гены и тем самым на наследственность.

Однако важный процесс определения круга проблем и задач, стоящих перед наукой психогенетикой, продолжается и совсем недавно возникло новое понятие.

Поведенческая геномика — этот термин был введен для обозначения психологического уровня анализа работы генов *(Plomin, Crabbe,* 2000). Он возник по аналогии с функциональной геномикой, которая изучает особенности функционирования генов на молекулярном уровне, включая взаимодействие продуктов деятельности генов — протеины. Уже есть термин для обозначения понятия геномики протеинов — «протеомика» *(proteomics).* Протеомика решает необычайно сложную задачу, поскольку сейчас уже понятно, что и после процессов транскрипции и трансляции информация, закодированная в генах, подвергается серьезной модификации. В арсенале функциональной геномики появляются новые, все более эффективные методы исследования. Например, разработаны методики, позволяющие «выключать» определенные гены или, наоборот, включать их в геном и изучать последствия таких манипуляций. Другой подход позволяет оценить экспрессию большого числа генов в определенных участках мозга после тех или иных событий. Например, при изучении синдрома абстиненции у линий мышей, хронически потребляющих алкоголь, было показано, что при абстиненции изменяется экспрессия около 100 генов.

Функциональная геномика пытается установить, как ген работает, к чему приводит его активность, как она, в конечном счете, реализуется в фенотипе.

Поведенческая геномика — это направление исследований, идущее от уровня поведения, так сказать, «сверху вниз». Для понимания того, как работают гены, необходимо установить, как генетические эффекты взаимодействуют и коррелируют с воздействиями среды, индивидуальным опытом, какой вклад оказывают генные влияния в ходе развития, как они влияют на поведение и различные виды психопатологии. Это становится центральными вопросами для поведенческой геномики помимо простой оценки наследуемости тех или иных психологических свойств.

Совсем недавно психологи считали, что характеристики поведения человека почти целиком определяются воздействиями среды, в которой происходит развитие. Заслугой психогенетики является то, что она обратила внимание ученых на природу индивидуальных

различий у человека. Современная дифференциальная психология уже немыслима без психогенетического подхода. Психогенетика показала, что абсолютно одинаковые воздействия могут приводить не к увеличению сходства, а к возникновению различий между людьми. Разные генотипы под влиянием одинаковых воздействий среды могут формировать отличающиеся фенотипы.

Психогенетика существенно повлияла на психологию развития, заставив пересмотреть такие традиционные положения, как увеличение роли воздействия среды в формировании черт личности по мере взросления. Другое центральное положение психологии развития, касающееся важности средовых влияний в формировании свойств, общих для членов семьи, также было поставлено под вопрос в результате психогенетических данных, показывающих, что одинаковые средовые воздействия по-разному переживаются членами семьи и могут приводить к различиям для многих черт психики.

Более того, простое разделение генетических и средовых воздействий в ряде случаев практически невозможно. Генотип может активно взаимодействовать со средой вплоть до того, что воздействия среды могут в какой-то степени предопределяться особенностями генотипа. Обнаружение генотип-средовых взаимодействий, определение их роли в формировании поведения является важной задачей психогенетики.

Для психологии важность психогенетики обусловливается тем, что она позволяет уточнить роль воздействий среды в развитии тех или иных особенностей личности. Психогенетика помогает выявить те компоненты среды, которые действительно способны повлиять на формирование особенностей поведения человека и свойств его психики. До сих пор во многих работах, изучающих влияние психосоциальных факторов на поведение человека, ошибочно предполагается наличие средовых воздействий, имеющих ключевое значение, там, где по крайней мере частично эффекты связаны с генетическими факторами. В настоящее время очень важно при планировании экспериментов предусмотреть способы разделения эффектов воздействия среды на индивида от влияний индивида на среду.

Необходимо также учитывать, что имеется большое количество данных, показывающих очень сильные индивидуальные различия в реакции на средовые воздействия. И нередко воздействия среды, являющиеся, например, фактором риска возникновения какой-нибудь патологии, ярче всего проявляются у тех индивидов, у которых имеется генетически определенная предрасположенность.

Следует указать на различия в подходах психогенетики и социобиологии. Социобиология использует достижения этологии (науки о поведении животных в естественных условиях, преимущественно генетически обусловленном) для объяснения социального поведения человека. Она сравнивает социальное поведение животных и человека и обнаруживает сходство определенных механизмов. Распространенный подход — это сравнение особенностей поведения в популяциях человека, которые резко отличаются по культурным традициям. Например, способность улыбаться или поднимать брови при удивлении является общей для всех популяций человека. Естественно полагать, что подобное поведение генетически детерминировано, что существуют генетически контролируемые репертуары поведения. Однако переносить эти выводы на большинство аспектов поведения вряд ли разумно, так же как и преувеличивать роль ограничений, налагаемых биологией на социальные процессы у человека. Психогенетика в отличие от социобиологии человека изучает не сходство поведения в различных популяциях, а индивидуальные различия человека в одних и тех же популяциях. Предметом психогенетики является природа индивидуальных различий человека.

Глава 3

ОСНОВНЫЕ МЕТОДЫ, ПРИМЕНЯЕМЫЕ В ПСИХОГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА

Наследуемость

Цель психогенетики — определить роль факторов наследственности и среды в формировании индивидуальных различий по психологическим и психофизиологическим признакам. Иными словами, мы должны оценить изменчивость признака в фенотипе для данной популяции и попытаться дать ответ на вопрос об относительном вкладе в эту изменчивость генетических и средовых факторов. Каким образом оценивается изменчивость?

Фенотипическое выражение признака в популяции определяется его средним значением и дисперсией. Для оценки изменчивости удобно применять дисперсию, т. е. меру изменчивости признака:

$$V_p = \frac{\Sigma(X_i - X)^2}{N-1},$$

где V_P — фенотипическая дисперсия признака, X_i — значение признака у i-го члена популяции, X — среднее значение признака в популяции, N — число индивидов в изучаемой популяции.

Общую **фенотипическую дисперсию** *(V_P)* можно подразделить на компоненты. Часть наблюдаемой изменчивости признака в популяции связана с тем, что имеются разные генотипы, т. е. отличия между индивидами связаны с отличиями в генах. Эта часть изменчивости обозначается как **генотипическая дисперсия** (V_G).

Другая часть изменчивости связана с различиями в средовых воздействиях. Отличия во влияниях среды определяют очень широко — как все негенетические факторы, воздействующие на фенотип. Эта часть дисперсии обозначается как **средовая дисперсия** (V_E).

Итак, при изучении вклада генетических и средовых влияний на формирование различий в поведении человека фенотипическое разнообразие разлагают на два компонента: генетический и средовой. В качестве меры разнообразия служит дисперсия (варианса).

► Для краткости: **генотипическая дисперсия признака** — это изменчивость признака, связанная с изменчивостью генотипов; **средовая дисперсия признака** — дисперсия, связанная с дисперсией средовых воздействий.

Таким образом:

$$V_p = V_G - V_E$$

В качестве меры для вклада генотипической дисперсии в фенотипическую изменчивость применяют понятие **наследуемости,** которая характеризует степень обусловленности фенотипической изменчивости какого-либо признака в популяции генотипическими различиями между особями. Иными словами, наследуемость показывает, какая доля изменчивости фенотипов связана с изменчивостью генотипов:

$$h^2 = V_G / V_P.$$

В данном выражении h^2 — это **коэффициент наследуемости** в широком смысле, поскольку V_G включает все компоненты генотипической дисперсии. Иногда говорят о коэффициенте генетической детерминации. Коэффициент наследуемости может принимать значения от 0 до 1.

Уточним составные компоненты фенотипической дисперсии:

$$V_P = V_G + V_E.$$

Дисперсии можно складывать при условии, что между ними отсутствует корреляция; если же она имеет место, то придется добавить еще несколько поправочных компонентов:

$$V_P = V_G + V_E + 2Cov_{GE} + V_{GE} + \mu + V_M,$$

где Cov_{GE} — ковариация (корреляция) генотип — среда, V_{GE} — взаимодействие «генотип—среда», μ — ассортативность браков, V_M — дисперсия измерений (ошибка измерений, случайные флуктуации при повторных измерениях).

Рассмотрим подробно вклад каждого компонента в общую изменчивость фенотипа.

Генотипический компонент (V_G), в свою очередь, состоит из нескольких компонентов, отражающих разные типы взаимодействия генов:

- простой вариант суммирования эффектов генов (аддитивный тип взаимодействия);
- эпистатическое взаимодействие (эпистаз), когда одни гены влияют на экспрессию других генов;
- доминантный тип взаимодействия генов.

Основной вклад в генотипическую дисперсию вносит аддитивный тип взаимодействия (V_A), поэтому можно учитывать только его.

Какие факторы влияют на генотипическую дисперсию? Мутации ее увеличивают, селекция в результате естественного отбора или генетический дрейф — уменьшают.

Средовой компонент V_E состоит из двух составных частей:

$$V_E = V_S + V_{NS}$$

Разделенная среда *(shared)* — V_S представляет такие влияния среды, как стиль родительского воспитания, доходы семьи, уровень интеллектуальной стимуляции в доме, т.е. одинаково воздействующие на родственников. Таким образом, разделенная среда может быть потенциальным источником их сходства. Другое ее название — общая среда.

Неразделенный компонент, или индивидуальная среда, — V_{NS}, V_I — это воздействия, которые неодинаковы у родственников, воспитываемых вместе (происшествия, отношения со сверстниками, различное обращение со стороны родителей). Эти средовые воздействия могут быть источником индивидуальных различий.

Исследования поведения человека показывают, что основной источник средовых влияний на психологические свойства человека — это индивидуальные средовые воздействия, то, что относится к понятию «неразделенная среда».

Взаимодействие «генотип—среда» — (G x E), V_{GE} — сказывается в том, что среда оказывает разное действие на особи с разным генотипом. Понятно, что одно и то же средовое воздействие влияет на разные генотипы по-разному, вызывает разную реакцию, приводит к появлению разных свойств, признаков, как количественных, так и качественных. Почему это нужно в некоторых случаях специально учитывать? Например, исследования алкоголизма или девиантного поведения часто указывают на наличие генетически обусловленной уязвимости по отношению к обычным воздействиям внешней среды. Наличие определенного генотипа здесь связано с особой реакцией на средовые воздействия, которые не оказывают влияния на другие генотипы. В таких случаях речь идет не просто об изменчивости генотипов, определяющей вариации признака в фенотипе, а о свойстве генотипа определять изменчивость, которая возникает под влиянием внешней среды.

Большое число работ по взаимодействию G x E выполнено на животных. Можно сделать несколько важных выводов: в частности, как правило, вклад взаимодействий G x E в общую изменчивость признака невелик по отношению к основным компонентам (генотип и среда). Если взаимодействия удается обнаружить, то они не имеют общего характера и весьма специфичны, т. е. генотип может обнаруживать взаимодействие с весьма специфичными компонентами среды.

Вообще обнаружение взаимодействий G x E представляет собой большую проблему из-за сложностей взаимодействия генов, плейотропных и полигенных эффектов. Даже в случае болезней, связанных с одним геном, их фенотипическое выражение может сильно зависеть от других генов.

В любом случае требуется точная идентификация генотипа и взаимодействующих факторов среды. Приведем пример **взаимодействия «генотип—среда»** из области психопатологии. Имеется связь между присутствием в генотипе аллеля *ApoE* ε-4 (вариант гена аполипротеина *E)* и риском развития болезни Альцгеймера, причем очевидно наличие нескольких типов взаимодействий G x E.

- Если аллель *ApoE* ε -4 отсутствует, то травмы головы **не увеличивают** риск заболевания болезнью Альцгеймера.
- Одно только наличие аллеля *ApoE* ε -4 приводит к **двукратному повышению риска** заболевания болезнью Альцгеймера.
- Наличие аллеля *ApoE* ε -4 в сочетании с травмой головы в **десять раз увеличивает риск** заболевания болезнью Альцгеймера.

Этот пример показывает, как от особенностей генотипа (есть или нет аллель *ApoE* ε -4) зависит реакция на воздействия среды (травмы головы). Под реакцией здесь имеется в виду появление признака в фенотипе (возникновение болезни Альцгеймера).

Корреляция «генотип—среда» (r_{GE}) представляет собой еще один фактор, который необходимо учитывать. В этом случае генотип определяет средовые воздействия, не все, конечно, но какую-то часть. В некоторых работах употребляется термин «ковариация», Cov_{GE}. Существуют три типа корреляции (r_{GE}): пассивная, реактивная и активная.

При **пассивной корреляции** (r_{GE}) речь идет о «наследовании» среды в соответствии с наследственными задатками. Ребенок получает от родителей не только определенный генотип, но и среду, в которой воспитывается и которая может влиять на развитие его наследственных склонностей.

В случае **реактивной корреляции** (r_{GE}) окружающая среда определенным образом реагирует на свойства, связанные с генетически-

ми особенностями человека. Иногда эту корреляцию называют эвокативной *(evocative),* подчеркивая то обстоятельство, что генотип вызывает реакцию среды. Например, родители могут заметить математические или музыкальные способности ребенка и определить его в соответствующую школу. Если проявление этих способностей было связано с генетическими предпосылками, то мы имеем право говорить в этом случае о реактивной корреляции (r_{GE}). Родители поразному ведут себя с капризным и раздражительным ребенком или с послушным и веселым.

Корреляция может повысить изменчивость, когда воздействие среды усиливает развитие свойств, связанных с наличием генетических задатков, которые и вызвали реакцию среды. Могут наблюдаться случаи отрицательной генотип-средовой корреляции, в результате которой происходит уменьшение изменчивости по данному признаку. Например, в школе зачастую основное внимание уделяется отстающим ученикам, которых стараются подтянуть до нормы. Отрицательная генотип-средовая корреляция часто сопровождает приведение личностных характеристик к биосоциальной норме в обществе.

Активная корреляция (r_{GE}) связана с тем, что человек с какими-то особенностями генотипа может выбирать для себя или создавать соответствующую среду. Лонгитюдные исследования довольно часто обнаруживают зависимость между поведением детей и характеристиками их среды во взрослом возрасте. Если данные особенности детского поведения генетически обусловлены, то это результат активной корреляции. Если выбор среды происходит по причинам, не связанным с особенностями генотипа, то это не является генотип-средовой корреляцией.

Активная и реактивная корреляция (r_{GE}) в ряде случаев проявляется в неожиданных на первый взгляд результатах, когда обнаруживается генетическая предопределенность событий, произошедших в жизни. Поскольку события, вызывающие острый или хронический стресс, играют большую роль в возникновении таких заболеваний, как депрессия, этот вопрос был предметом ряда исследований.

Близнецовые исследования жизненных событий, произошедших в течение года, показали, что около 20% дисперсии этого параметра обусловлено генетическими факторами (Kendler et al., 1993). Пломин с коллегами (Plomin et al., 1990) обнаружили еще большие значения наследуемости (40%) для контролируемых жизненных событий (события личного характера, зависимые от индивида).

Обычно результаты такого рода вызывают скептическую реакцию у различного рода комментаторов. Действительно, абсурдно утверждать, что имеется, например, ген для развода или каких-либо других жизненных событий. Это всего лишь свидетельство генотип-средовой ковариации, еще одна иллюстрация того факта, что генетические особенности человека влияют на стиль его поведения, на выбор окружения, занятий — среды в широком смысле слова — и как следствие предопределяют повышенную или пониженную вероятность тех или иных происшествий. Отметим, что не предопределяют на 100%, а только влияют на вероятность их появления.

Корреляции (r_{CF}) и взаимодействия (G x E) могут значительно усложнять психогенетический анализ. Их влияние на фенотипическую изменчивость может быть как положительным, в сторону ее увеличения, так и отрицательным (уменьшения). Для выяснения корреляций (r_{GE}) и взаимодействий (G x E) полезны исследования с приемными детьми, когда можно оценить особенности генотипа у биологических родственников и проверить, как эти генотипы взаимодействуют с данной средой.

Эти взаимодействия в конечном счете могут приводить к результатам, которые можно трактовать таким образом; генотип может определять средовые воздействия, жизненный опыт индивида. Вот здесь психогенетика вносит существенные поправки в традиционные методы работы психологов. Обычно для оценки факторов риска развития тех или иных особенностей поведения изучают отношения в семье, и если устанавливают связь между поведением родителей и особенностями поведения детей, то интерпретируют это как свидетельство определяющей роли средовых воздействий. Таких эмпирических работ очень много.

Например, выясняется, что лица, злоупотребляющие алкоголем, имели родителей, которые использовали неэффективные методы воспитания и часто конфликтовали между собой. Или обнаруживается тенденция, что у лиц с высоким коэффициентом интеллекта в семьях создавалась интеллектуально стимулирующая среда.

Однако любая связь такого рода может иметь в основе генетические механизмы, что часто выясняется в ходе психогенетических исследований (на приемных детях, например). Может оказаться, что корреляция между стилем воспитания и особенностями поведения ребенка возникает не из-за того, что стиль воспитания приводит к формированию особенностей поведения, а, наоборот, из-за того, что генетически обусловленное поведение ребенка вызывает особое от-

ношение родителей и влияет на характер их взаимодействия с ребенком.

Наличие корреляции «генотип—среда», особенно реактивной и активной, приводит к тому, что наследуемость физиологических или морфологических признаков организма означает не совсем то же самое, что наследуемость психологических свойств.

Человек в ходе своего развития все время совершает выбор, который определяет характер дальнейших средовых воздействий и сильно влияет на его последующее развитие. Склонности, на которых основывается выбор, тоже частично определяются какими-то генетическими причинами. В результате между генетическими задатками и конечным результатом — особенностями поведения — стоит очень сложный процесс взаимовлияний генотипа и среды.

На фенотипической изменчивости может сказываться **ассортативность браков,** т. е. наличие определенных предпочтений при выборе супругов. Ассортативность браков приводит к отклонению от законов менделевских популяций (одно из требований, которым должна удовлетворять такая популяция, — свободное скрещивание в пределах популяции). Чаще всего наблюдается положительная ассортативность, когда при вступлении в брак наблюдается положительная корреляция по какому-либо признаку между супругами.

Например, отмечена положительная ассортативность браков по коэффициенту интеллекта (рис. 3.1). Причем эта ассортативность сильнее всего выражена для крайних значений этого признака — лица с высоким коэффициентом интеллекта предпочитают вступать в брак с лицами с высоким коэффициентом (коэффициент корреляции 0,3-0,4). При низком значении коэффициента интеллекта тоже выбирают себе подобных. В последнем случае коэффициент корреляции особенно высок (0,68). При положительной ассортативности п популяции происходит увеличение генетической дисперсии, так как увеличивается разнообразие генотипов.

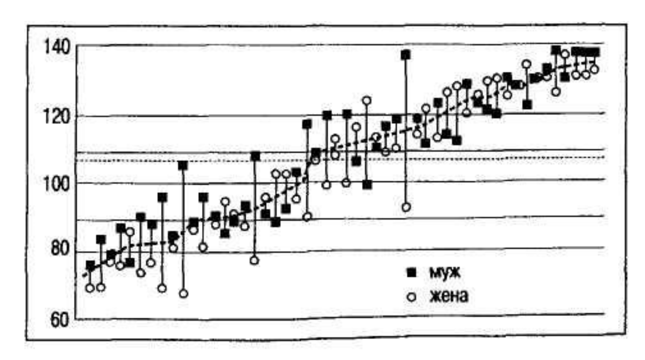


Рис. 3.1

Ассортативность браков по коэффициенту интеллекта в выборке супружеских пар в США. Пунктирная линия-значение средней (по Фогель, Мотульски, 1990)

Существует положительная ассортативность по таким признакам, как рост, музыкальные способности, социально-экономическое положение, склонность к невротизму. Отмечена ассортативность браков даже по некоторым параметрам ЭЭГ: очевидно, характеристики ЭЭГ влияют на какие-то особенности поведения, значимые для выбора партнера. В некоторых случаях встречается отрицательная ассортативность: например, рыжеволосые реже вступают в брак друг с другом. По ряду параметров личности ассортативность не обнаружена, например по темпераменту.

После того как мы уточнили понятия генотипической и фенотипической дисперсий и выяснили, из каких компонентов они складываются, вернемся к коэффициенту наследуемости. Поскольку генотипическая дисперсия практически определяется только аддитивной компонентой, употребляют понятие **наследуемости** в узком смысле:

$$h^2 = V_A / V_P.$$

Коэффициент наследуемости в этом случае отражает вклад аддитивных генетических факторов в наблюдаемую фенотипическую изменчивость.

Несколько соображений исключительно важны для правильного понимания, что такое наследуемость.

- Важно помнить, что когда мы говорим о низком коэффициенте наследуемости, то это совсем не означает, что отсутствует генетическая детерминация признака. Подавляющее большинство признаков так или иначе детерминированы генетически. Речь идет о том, что в наблюдаемом индивидуальном разнообразии по данному признаку генотип не «виноват». Наследуемость может быть вообще равна нулю, если гены, участвующие в формировании данного признака, будут одинаковы у всех особей в популяции. Изменчивость признака, связанная с генетической изменчивостью, будет равна нулю, и коэффициент наследуемости соответственно тоже будет равен нулю. **Наследственность** и **наследуемость** — это разные понятия!
- Наследуемость — это характеристика не признака вообще. Это характеристика признака в данной популяции, при данной совокупности условий среды. В другой популяции, при иных воздействиях среды значения наследуемости могут быть другими.

Если признак обладает высоким коэффициентом наследуемости, то это совсем не означает, что он нечувствителен к средовым воздействиям. Самым распространенным заблуждением является уверен-



Рис. 3.2

Взаимодействие генотипа и среды

ность в том, что если наследуемость равна 90%, то бесполезно менять средовые воздействия, ничего не изменится, все равно на признак уже не повлиять. По величине генетической дисперсии в данных условиях нельзя предсказать, как она будет меняться под влиянием изменения среды.

Непонимание этой особенности подчас приводит к курьезам. Так, в США суд признал мошенничеством рекламирование средства от облысения на том основании, что появление лысины наследственно обусловлено.

Теоретически возможны ситуации, когда генетическая дисперсия признака может исчезнуть под влиянием среды. Напомним про взаимодействия «генотип—среда». Представим, что в популяции имеются два разных генотипа *А и Б,* по-разному реагирующие на изменение среды (рис. 3.2). Тогда возможно такое состояние среды, при котором средние значения признака для каждого генотипа совпадут (точка пересечения). В этой точке для данной популяции генотипическая дисперсия исчезнет и останется только средовая.

При уменьшении разнообразия средовых воздействий наследуемость будет возрастать, поскольку в этих условиях индивидуальные отличия в большей мере будут связаны с генетическими факторами. В принципе коэффициент наследуемости может быть равен единице. Это может также наблюдаться для жестко детерминированных признаков, практически не зависящих от средовых воздействий. Например, такие признаки, как цвет глаз, группа крови, практически не зависят от средовых воздействий, и вся наблюдаемая изменчивость определяется генотипической изменчивостью.

Для выявления генетических и средовых влияний на фенотипическое разнообразие применяются три основных подхода: близнецовые исследования, исследования приемных детей, семейный анализ (генеалогический). Постепенно развиваются и методы идентификации генов, непосредственно участвующих в формировании конкретных свойств.

Близнецовый метод

Близнецовый метод основан на существовании двух типов близнецов. Однояйцевые, или монозиготные, близнецы, как показывает само название, развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки (зиготы). После того как зигота начинает делиться, на какой-то стадии развития возможно отделение делящихся клеток друг от друга и разделение на два зародыша, каждый из которых начинает развиваться самостоятельно, как отдельный организм.

Разнояйцевые, или дизиготные, близнецы образуются при оплодотворении двух (и более) яйцеклеток и с самого начала развития представляют собой разные организмы.

С генетической точки зрения монозиготные близнецы полностью идентичны, у них на 100% одни и те же гены. Природа в данном случае производит клонирование человека (клон — это группа генетически идентичных особей). Частота встречаемости монозиготных близнецов составляет примерно 4 случая на 1000 рождений, и этот показатель довольно стабилен в разных популяциях. Если у человека это довольно редкое явление, то у некоторых млекопитающих такой вариант бесполого размножения имеет место на регулярной основе (у броненосцев, как правило, рождаются монозиготные двойни и четверни).

Факторы, влияющие на появление монозиготных близнецов, до сих пор остаются неизвестными. В отношении дизиготных близнецов ситуация более понятна, поскольку для их появления необходимо одновременное созревание двух или нескольких яйцеклеток. В связи с этим на вероятность появления дизиготных близнецов влияет уровень фолликулостимулирующего гормона. Этим, очевидно, объясняется увеличение вероятности рождения дизиготных близнецов с возрастом матери (максимум рождений в возрасте 35-39 лет). На уровень гормона может повлиять и наследственность. Наиболее высокая рождаемость дизиготных близнецов отмечена для Западной Африки (в Нигерии в племени йоруба — 4,2% рождений). Для Европы это значение составляет 0,8%.

Дизиготные близнецы с генетической точки зрения так же близки, как обычные дети одних и тех же родителей (общими являются примерно 50% генов). В отличие от монозиготных близнецов дизиготные близнецы могут быть разнополыми. В принципе, могут даже встречаться дизиготные близнецы, представляющие собой сводных братьев или сестер, т. е. имеющие только 25% общих генов. Если в период

овуляции женщина вступала в половую связь с разными партнерами, то яйцеклетки могли быть оплодотворены сперматозоидами разных отцов. Изредка в ходе судебных экспертиз по определению отцовства обнаруживают такие близнецовые пары с разными отцами. В результате наличия двух типов близнецов создаются уникальные условия для психогенетических исследований и экспериментов, поскольку любые различия между монозиготными близнецами можно отнести только на счет средовых влияний. Дизиготные близнецы служат для контроля, поскольку особенности их развития до и после рождения (пре- и постнатальный онтогенез) во многом сходны и можно допустить равенство среды моно- и дизиготных близнецов.

Классический вариант близнецового метода

В **классическом варианте близнецового метода** исходят из оценок внутрипарного сходства близнецов. Для дискретных признаков используют понятия **конкордантности** и **дискордантности**. Если признак проявился у обоих близнецов (например, оба заболели шизофренией), говорят о конкордантности по этому признаку. Если у одного близнеца в фенотипе признак проявляется, а у другого нет (один болен, а другой остался здоровым), то речь идет о дискордантности.

Таблица 3.1

Конкордантность близнецов при некоторых заболеваниях (по Фогель, Мотульски, 1989, с изменениями)

Признак	Монозиготные близнецы (МЗ), %	Дизиготные близнецы (ДЗ), %	Отношение конкордантностей МЗ/ДЗ, %
Ишемическая болезнь сердца	19,0	8,5	2,4
Гиперфункция щитовидной железы	47,0	3,1	15,1
Сахарный диабет	55,8	11,4	4,9
Псориаз	61,0	13,0	4,7
Корь	97,4	94,3	1,03
Скарлатина	54,6	47,1	1Д6
Туберкулез	52,8	20,6	2,56

В табл. 3.1 приведены данные по конкордантности близнецов при некоторых заболеваниях. Значительные отличия в конкордантности у моно- и дизиготных близнецов указывают на большую роль генетических факторов, определяющих подверженность ряду заболеваний (см., например, данные по диабету). Само по себе высокое значение конкордантности еще ни о чем не говорит, важно соотношение показателей для моно- и дизиготных близнецов. Так, высокая конкордантность по кори наблюдается у всех близнецов просто из-за распространенности этого инфекционного заболевания (приведены сравнительно старые данные, когда заболеваемость инфекционными болезнями, о которых идет речь, была высока).

Для признаков, поддающихся количественной оценке, таких как, например, коэффициент интеллекта, определяют внутрипарный коэффициент корреляции между близнецами.

Поскольку у монозиготных близнецов 100% общих генов, а у дизиготных примерно 50%, то значение коэффициента наследуемости признака в узком смысле получают по следующей формуле:

$$h^2=2(r_{МЗ} - r_{ДЗ}), \qquad (3)$$

где h^2 — наследуемость в узком смысле (доля фенотинической изменчивости, связанная с аддитивными генетическими эффектами), $r_{МЗ}$ — коэффициент корреляции признака среди монозиготных близнецов, $r_{ДЗ}$ — коэффициент корреляции признака среди дизиготных близнецов. В отечественной литературе этот показатель именуется коэффициентом Игнатьева.

Вклад общей (разделенной) среды в изменчивость можно оценить таким образом:

$$E_S = r_{МЗ} - h^2 \qquad (4)$$

Наконец, вклад индивидуальной (неразделенной) среды и ошибку измерения получают по формуле:

$$E_{NS} = 1 - r_{МЗ} \qquad (5)$$

Заметим, что h^2 не может быть больше 1, как это иногда случается на практике при использовании вышеприведенной формулы (3), поэтому прибегают и к другим способам подсчета. Для оценки наследуемости можно использовать показатель наследуемости Хользингера:

$$h^2 = \frac{К(МЗ) - К(ДЗ)}{100 - К(ДЗ)} \qquad (6)$$

где $К$ — конкордантность в процентах для моно- и дизиготных близнецов (МЗ и ДЗ соответственно) или, если оценивать корреляцию, то:

$$h^2 = \frac{r_{МЗ} - r_{ДЗ}}{1 - r_{ДЗ}} \quad (7)$$

Эти показатели неплохо себя зарекомендовали и являются полезными способами оценки для характеристики источников индивидуальной изменчивости.

Сразу отметим, что если корреляция среди монозиготных близнецов превосходит корреляцию у дизиготных близнецов более чем в два раза, то из первых двух формул (3) и (4) следует, что вклад общей среды в изменчивость признака в этом случае равен нулю.

Вернемся к табл. 3.1. Весьма любопытны данные по туберкулезу, они определенно указывают на большую роль генетических факторов, определяющих заболеваемость, хотя это инфекционная болезнь, возбудитель которой хорошо известен, т. е. причина заболевания — средовое воздействие. Если проанализировать данные по монозиготным близнецам, то выявляются еще более интересные подробности. Так, конкордантность часто наблюдается не только по факту заболевания, но и по тому, какой орган поражен (почки, кости), по локализации (вплоть до доли легкого).

В то же время вклад общих средовых воздействий равен нулю. Каким образом понимать эти данные? Важно все время помнить, что когда мы говорим о наследуемости и о соотношении вклада генетических и средовых воздействий в этот показатель, то имеем в виду вклад этих компонентов в наблюдаемую изменчивость по данному признаку. В случае инфекционного заболевания важнейшей характеристикой среды является распространенность инфекции. В годы, когда были собраны приведенные данные, практически каждый житель индустриально развитых регионов США и Европы сталкивался с этой инфекцией. Таким образом, изменчивость среды в этом смысле была очень невелика, инфекция присутствовала повсеместно. В этих условиях вероятность заболевания определяется главным образом наследственной восприимчивостью. В дальнейшем, когда заболеваемость туберкулезом значительно снизилась, средовые условия стали более разнообразными, начали изменяться и показатели наследуемости (в сторону уменьшения).

Этот пример еще раз подчеркивает, что показатель наследуемости зависит и от условий среды тоже.

Постоянно высокое значение отношения корреляций монозиготных близнецов к таковым у дизиготных может также указывать на наличие неаддитивных генетических эффектов или на разную степень общности среды у моно- и дизиготных близнецов.

В связи с этим важно проверить данные, полученные на близнецах, выросших вместе, с помощью альтернативных подходов.

Метод разлученных близнецов

Еще один вариант близнецового метода — это **метод разлученных близнецов,** позволяющий отделить сходство, вызванное одинаковым генотипом от сходства, причиной которого являются одинаковые воздействия среды. Данные по разлученным близнецам, которые воспитывались в разных семьях, позволяют существенно дополнить классический вариант близнецового метода.

Кроме того, если между монозиготными близнецами регистрируются какие бы то ни было отличия в фенотипе, то они могут быть связаны только с различными влияниями внешней среды (поскольку генотипы абсолютно идентичны). Именно это обстоятельство дает возможность обнаружить те воздействия среды, от которых зависит проявление исследуемого свойства в фенотипе. Это имеет большое значение, поскольку позволяет найти способ воздействия на индивида с целью наиболее полного развития желательных свойств или, наоборот, идентифицировать факторы риска развития болезней либо нежелательных особенностей поведения. Для такого поиска важно иметь близнецов, выросших в разных условиях.

При использовании метода разлученных близнецов сравнивается сходство монозиготных близнецов, выросших вместе, с данными по близнецам, разлученным после рождения и выросшим порознь. Метод дает возможность оценить воздействие разных сред на одинаковые генотипы. Однако подбор таких пар по вполне понятным причинам затруднителен, кроме того, как показывает детальный анализ, полное разлучение близнецов — это исключительно редкое явление.

Метод близнецовых семей

Третий вариант близнецового метода — **метод близнецовых семей.** Фактически речь идет о совмещении близнецового и семейного методов исследования. Эта разновидность исследований позволяет разобраться с так называемыми фенокопиями, т. е. с ненаследственными изменениями фенотипа организма, при которых в фенотипе в результате необычного воздействия внешней среды развивается признак, который обычно связан с определенным геном или набором генов. Например, есть ген, вызывающий гетерохромию радужной оболочки глаз, т.е. радужные оболочки глаз отличаются по цвету.

Точно такой же признак возникает как фенокопия в результате родовой травмы при повреждении шейного симпатического сплетения. Наличие фенокопии затрудняет анализ, поскольку один и тот же признак может быть и следствием определенного генотипа, и результатом специфического воздействия внешней среды.

Могут быть как наследственные, так и ненаследственные формы болезни. Так, заболевание краснухой во время беременности может привести к рождению глухонемых детей, причем эти аномалии неотличимы от наследственной глухонемоты. Ненаследственная форма данного заболевания, таким образом, представляет собой фенокопию.

При близнецовом анализе случаи дискордантиости могут быть обусловлены какими-то средовыми воздействиями, когда генетическая предрасположенность имеется, но средовое воздействие не дает ей проявиться и в результате этого один близнец заболевает, а другой — нет. Однако из-за существования фенокопии существует возможность возникновения, так сказать, другого типа дискордантно-сти. Генетические факторы в данном случае роли не играют, просто у одного из близнецов возникает фенокопия, и эта пара, таким образом, тоже пойдет в анализ как дискордантная.

Признак может возникнуть как следствие определенного генотипа, а может появиться из-за специфического воздействия среды. Чтобы установить роль негенетических факторов и разобраться с природой конкордантности и дискордантности, применяют метод близнецовых семей.

Когда речь идет о болезни, сравнивают показатели заболеваемости у родственников конкордатных пар близнецов и родственников дискордантных пар близнецов. Если дискордантность вызвана фено-копией, то риск заболевания у родственников дискордантных монозиготных близнецов должен быть примерно таким же, как в общей популяции. Если дискордантность возникла из-за какого-то средового воздействия, помешавшего проявиться наследственной предрасположенности, то риск заболевания в таких семействах все равно будет выше, чем в целом в популяции.

Применение метода близнецовых семей при исследовании диабета позволило установить, что у близнецов из группы конкордант-ных пар один из родителей намного чаще был болен диабетом, чем в группе дискордантных близнецовых пар. Это свидетельствует в пользу наличия двух форм заболевания диабетом: для одной большую роль играют средовые воздействия, а другая зависит от генетических факторов.

Метод близнецовых семей можно применять и для выяснения так называемого материнского эффекта, т.е. большего влияния матери на фенотип потомков. В основе этого явления может лежать цитоплазматическая наследственность. Митохондрии наследуются с цитоплазмой яйцеклетки, таким образом, в зиготе, возникающей после оплодотворения, все митохондрии унаследованы по материнской линии. Количество ДНК в митохондриях очень невелико, однако для некоторых признаков это может иметь значение. Еще одна причина материнского эффекта — это влияние материнского организма на плод в период внутриутробного развития.

Материнский эффект проявляется при сравнении детей в семьях, где матери являются монозиготными близнецами, с семьями, в которых монозиготными близнецами являются отцы. С точки зрения родства такие дети являются сводными братьями и сестрами, поскольку их отцы или матери генетически идентичны. У таких детей столько же общих генов, сколько у сводных братьев и сестер, — примерно 25%. Если сходство детей выше в семьях, где матери — монозиготные близнецы, по сравнению со сходством детей из семей, где монозиготными близнецами являются отцы, то это свидетельствует о наличии материнского эффекта.

Метод контрольного близнеца

Наконец, для определения влияния средовых воздействий на развитие того или иного признака в экспериментах можно применить **метод контрольного близнеца.** В экспериментальную и контрольную группы включают по одному близнецу из каждой пары. Если один близнец из пары подвергается воздействию определенного фактора, а другой служит контролем, то можно непосредственно оценить возможный вклад этого фактора в изменчивость признака. Например, можно проверить эффективность различных тренировочных программ. Так, тренировка речевого развития в возрасте 1,5-2 лет, по Гезеллу, привела к незначительным отличиям между контрольной и экспериментальной группами близнецов, причем эта разница в последующем быстро исчезла (в течение 3 месяцев).

Особенности близнецового метода

Со временем для определения монозиготных и дизиготных близнецов стали использовать не только внешнее сходство, но и целый набор признаков. Полисимптоматический метод учитывает цвет глаз,

волос, рисунок отпечатков пальцев (дерматоглифику), различные системы групп крови (резус-фактор, *AB0, MN)*, генетические маркеры. Такой анализ важен, так как большое внешнее сходство может встречаться и у дизиготных близнецов. Наиболее радикальный способ проверки — на тканевую совместимость. Поскольку монозиготные близнецы обладают идентичным генотипом, у них наблюдается полная тканевая совместимость и отсутствует реакция отторжения тканей при их пересадке.

Имеется целый ряд ограничений близнецового метода, прежде всего связанных с недостаточной репрезентативностью, так как по некоторым характеристикам наблюдаются систематические отличия между близнецами и обычными людьми.

Часть отличий связана с особенностями перинатального развития (до и после рождения). Для близнецов характерен более низкий вес при рождении, больший процент мертворождений, выше смертность в раннем возрасте, больше осложнений при беременности и родах.

Систематические отличия имеются и между ди- и монозиготными близнецами. У монозиготных близнецов наблюдается более низкий вес при рождении, чем у дизиготных близнецов. При этом отмечаются и большие внутрипарные различия по весу (до 1000 г) между монозиготными близнецами, имеющими общий хорион. Несколько чаще встречаются у монозиготных близнецов и пороки развития (врожденный порок сердца, гидроцефалия). Внутрипарные различия по весу и ряду врожденных пороков у монозиготных близнецов, по-видимому, связаны с условиями внутриутробного развития и объясняются наличием общего хориона. Около 20% всех монозиготных близнецов развиваются в таких условиях, поэтому при анализе дискордантности по ряду заболеваний желательно принимать во внимание это обстоятельство.

Другая особенность близнецов (как моно-, так и дизиготных) — это сниженные значения коэффициента интеллекта, особенно в раннем возрасте. В качестве причин этого явления обычно приводились вышеупомянутые особенности перинатального развития. Однако, по всей видимости, основную роль играют особенности развития близнецов после рождения. Близнецы неизбежно развиваются в непрерывном контакте друг с другом. В каком-то смысле каждый из них есть часть среды другого, что особенно выражено в случае монозиготных близнецов. В результате такая замкнутость друг на друга приводит к отставанию в речевом развитии. Близнецы, в частности,

дольше задерживаются на стадии примитивной синпрактической речи. В результате средние значения коэффициента интеллекта монозиготных близнецов оказываются на уровне 90-93 баллов.

Роль близнецовых взаимодействий в задержке развития была убедительно продемонстрирована, когда оценили коэффициент интеллекта у тех монозиготных близнецов, у которых второй партнер умер вскоре после рождения. В этом случае оставшийся близнец развивается без отклонений и коэффициент интеллекта оказывается практически на уровне нормы (99 баллов).

Для некоторых близнецовых пар характерно возникновение разделения ролей, например, один из близнецов в основном осуществляет контакты с внешним миром, другой может доминировать в отношениях внутри пары. Это приводит к усилению внутрипарных отличий. Для некоторых пар обнаруживаются и варианты протестного поведения, когда близнецы начинают специально демонстрировать разное поведение в ответ на стремление окружающих всячески подчеркнуть их сходство. Данное обстоятельство также может повлиять на оценки внутрипарного сходства. В связи с этим при изучении наследуемости высших психических функций рекомендуется проводить специальный анализ близнецовой среды.

Наконец, еще один источник ошибок — это то, что общая (разделенная) среда для монозиготных близнецов является более «общей». Монозиготные близнецы больше времени проводят друг с другом, с ними одинаково обращаются родители. Имеется выраженная тенденция со стороны родителей монозиготных близнецов всячески подчеркивать их сходство, одинаково одевать, обращаться и т.п. У дизиготных близнецов степень разделенности среды меньше и соответственно оценки наследуемости, полученные классическим близнецовым методом, должны быть несколько завышены. В результате коэффициенты наследуемости, полученные другими способами, например в исследованиях на приемных детях, получаются несколько ниже.

Метод приемных детей

Метод приемных детей позволяет выяснить, что больше влияет на развитие признака — генетические задатки, или определенное воздействие среды. Для этого изучают детей, принятых на воспитание в другие семьи. В основе метода лежит сравнение их сходства с родителями биологическими и теми, которые их усыновили. Сходство с биологическими родителями трактуется как свидетельство генетических влияний, сходство с приемными — как

показатель влияния общей среды. В качестве примера приведем исследование роли генотипа и среды в формировании такого признака, как коэффициент интеллекта *(IQ).* Было показано, что если коэффициент *IQ* родной матери был больше 120 баллов, то у детей этой группы, отданных на воспитание в другие семьи, впоследствии не отмечалось ни одного случая с *IQ* меньше 95, а у 44% детей он тоже был больше 120. Если посмотреть на коэффициент интеллекта тех приемных детей, у которых биологические матери имели *IQ* меньше 95 баллов, то оказывается, что в результате не было ни одного ребенка с коэффициентом интеллекта больше 120 баллов, а у 15% он был ниже 95. Такие данные свидетельствуют о большой роли генотипа в развитии этого признака.

При использовании метода приемных детей определяют корреляцию в развитии изучаемого признака между биологическими родителями и их детьми, воспитывающимися в других семьях. Наличие сходства в развитии признака при таких условиях говорит о вкладе генотипа в развитие признака (у детей и биологических родителей 50% общих генов). Если есть возможность, то определяют корреляцию между разлученными братьями и сестрами, отданными в другие семьи или оставшимися с биологическими родителями. Здесь тоже налицо отсутствие общих средовых влияний и сходство генотипа.

Такие же вычисления проводят в отношении приемных детей и их усыновителей. Сходство в развитии признака в этом случае свидетельствует о большой роли средовых воздействий, поскольку общая наследственность исключена. Еще один вариант — это сравнение приемных детей с родными детьми усыновителей. Сравнение детей, не являющихся родственниками, но воспитываемых в одной семье, дает возможность непосредственно оценить вклад общей среды в изменчивость признака, достаточно просто подсчитать коэффициент корреляции его выраженности.

Для наибольшей чистоты исследования необходимо подбирать случаи как можно более раннего усыновления, тогда воздействие другой среды будет минимальным.

Еще один возможный источник искажений при использовании этого метода связан с тем, что семьи, в которых воспитываются приемные дети, не совсем репрезентативны. Это связано с целым рядом требований, предъявляемых к усыновителям. Те влияния среды, которые представлены в этих семьях, характерны в основном для среднего класса, соответственно средовые воздействия в условиях экстремальной бедности и лишений остаются недооцененными. Недостаточная представленность воздействий среды, относящихся к различным факторам риска, может повлиять на результаты исследований.

Семейный (генеалогический) анализ

Этот метод основан на том простом соображении, что у родственников имеется некоторая часть одинаковых генов, поэтому можно определить генотипическую корреляцию (r_g). Фенотипическую корреляцию (r_p) можно установить экспериментально. Коэффициент наследуемости при этом вычисляется как отношение этих корреляций:

$$h^2 = r_p / r_g$$

Для монозиготных близнецов генетическая корреляция равна 1. Для родства первой степени она составляет 1/2 (0,5). Сюда относятся корреляция ребенок—родитель, а также корреляции между детьми одних родителей, в том числе и дизиготными близнецами. В случае родства второй степени генетическая корреляция равна 1/4 (0,25). Это корреляция между бабушками (дедушками) и внуками, дядями (тетями) и племянниками (племянницами), сводными братьями и сестрами (для которых общим является только один родитель). Для третьей степени родства корреляция равна 1/8 (0,125) — между двоюродными братьями и сестрами.

При таком подходе приходится делать слишком много допущений, в частности, пренебрегать ковариациями и генотип-средовыми взаимодействиями, не учитывать ассортативность браков. На практике такие способы подсчета вполне применимы при селекции у животных, однако в отношении поведения человека их применяют редко.

Еще одной принципиально важной особенностью, ограничивающей применение семейного анализа в психогенетике, является невозможность отделения генетических эффектов от средовых. Невозможно сказать, чем объясняется сходство членов семьи, — тем, что у них схожие генотипы (частично идентичные генотипы), или же тем, что они живут в одних и тех же условиях (частично идентичные средовые воздействия). Ответ на этот вопрос становится практически невозможен, особенно при изучении полигенных (зависящих от многих генов) признаков. Нельзя, конечно, сказать, что семейный анализ не может ничего дать — например, отсутствие фенотипической корреляции по какому-то признаку может быть достаточно информативным. Изучение родословных в случае простых типов наследования может оказаться исключительно важным, несмотря на то, что большинство психологических признаков полигенно. Тем не менее, семейный анализ важен как дополнительный метод, позволяющий уточнить данные, которые получены с помощью других методов психогенетики.

Контрольные вопросы

1. Каким образом оценивается изменчивость признака?
2. Назовите компоненты фенотипической дисперсии.
3. Что такое коэффициент наследуемости?
4. Назовите компоненты средовой дисперсии.
5. В чем заключаются генотип-средовые взаимодействия (G x E)?
6. Приведите пример взаимодействия «генотип—среда».
7. Охарактеризуйте типы корреляции «генотип—среда».
8. Приведите примеры активной и реактивной корреляции «генотип—среда».
9. Как корреляция «генотип—среда» сказывается на фенотипической изменчивости?
10. Что такое ассортативность браков? Приведите примеры.
11. В каком случае наследуемость признака будет равна нулю?
12. В каком случае наследуемость признака будет равна единице?
13. Охарактеризуйте основную идею, лежащую в основе близнецового метода.
14. Каким образом можно оценить наследуемость с помощью близнецового метода?
15. Какие варианты близнецового метода применяются в психогенетике?
16. В чем ценность метода разлученных близнецов?
17. Перечислите основные проблемы, возникающие при применении близнецового метода.
18. Назовите преимущества метода приемных детей.

Глава 4

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ПОВЕДЕНИЯ ЖИВОТНЫХ

Генетические исследования на человеке имеют целый ряд вполне понятных ограничений. В связи с этим представляют интерес исследования генетических основ поведения у животных. Здесь можно применять методы селекции, получение инбредных линий, современные методы генной инженерии, избирательного выключения определенных генов, вызывать мутации и т.д. Инбредные линии, получаемые при длительном близкородственном скрещивании (не менее 20 поколений), представляют собой идентичных по генотипу животных, поэтому все отличия, которые можно наблюдать среди животных одной линии, связаны с воздействием среды.

Возникает вполне резонный вопрос: насколько данные, полученные на животных, допустимо переносить на человека?

Сходство геномов

В последнее время успешно идет расшифровка геномов человека и ряда животных. Если сравнить геном человека и, скажем, геном мыши, то становится очевидным наличие большого числа гомологичных генов. У обоих видов в геноме насчитывается приблизительно по 30 тыс. генов, причем для 99% генов мышей имеются соответствующие гомологичные гены у человека. Более того, большая часть генов мыши и человека занимают области хромосом с идентичными последовательностями генов (так называемые синтеничные области). 96% генов мыши найдено в синтеничных областях. Данные сравнительного генного анализа показывают, что в ходе эволюции млекопитающих линии, давшие, в конечном счете, человека и грызунов, разошлись сравнительно недавно — приблизительно 75 млн. лет тому назад. Основные отличия между этими видами обусловлены не столько числом генов и тем, какие это гены, сколько тем, как эти гены регулируются и взаимодействуют.

В любом случае не приходится сомневаться в том, что на молекулярном генном уровне между генами человека и мыши имеется значительная степень гомологии.

Сходство поведения

В то же время на уровне поведения картина намного сложнее, и вопрос о том, насколько уместно сравнение поведения этих двух видов, требует тщательного анализа в каждом конкретном случае.

Следует отметить, что у млекопитающих наблюдается значительное сходство в строении мозга и организации нейрональных систем, определяющих различные аспекты поведения. Следовательно, можно говорить о наличии общих нейроанатомических, нейрофизиологических механизмов, лежащих в основе поведения. Имеется большое сходство на уровне мотивационных процессов, таких как голод, жажда, страх, агрессия, половое поведение. Общими являются механизмы ряда форм обучения — привыкания, условно-рефлекторного обучения (классического и инструментального). Гомологичность (сходство) поведенческих механизмов проявляется и при реагировании на фармакологические вещества. Одни и те же фармакологические агенты, оказывающие влияние на нервную систему и психику человека, вызывают сходные реакции у млекопитающих. Это касается веществ, имеющих, например, седативное действие, или снимающих тревожные состояния и страх (транквилизаторов), психостимуляторов и т.п.

Все это заставляет полагать, что исследование генетики поведения животных может оказать огромную помощь в выяснении психогенетических основ поведения человека.

Примеры сравнительных генетических исследований человека и животных

В одной голландской семье было обнаружено характерное нарушение нормального поведения мужчин, которое заключалось во вспышках импульсивной агрессивности и импульсивном сексуальном поведении по отношению к женщинам. Наследование было сиеплено с Х-хром-сомой. Было выяснено, что наблюдавшийся синдром связан с точечной мутацией гена, кодирующего структуру фермента моноаминоксидазы А (МАОА).

Совершенно случайно в независимом исследовании подобный синдром был создан у мышей. Сходный фенотип у самцов был получен при создании линии мышей, предназначавшихся для иммунологических исследований (мышам попытались ввести ген интерферона). Эти самцы при групповом содержании демонстрировали повышенную агрессивность, что привело к появлению большого количества раненых животных. Они также проявляли частые попытки к захвату и спариванию с самками, которые не желали вступать в сексуальный контакт. При анализе оказалось, что при попытке ввести ген интерферона нарушили функцию гена моноаминооксидазы А (МАОА). Напомним, что моноаминооксидаза является важным ферментом, участвующим в регуляции функции катехоламинергических синапсов.

Этот пример хорошо иллюстрирует перспективность сравнительных психогенетических исследований.

Генетика поведения животных: насекомые

Приведем пример генетического анализа поведения, который довольно часто рассматривается в учебной литературе. Речь пойдет о пчелах и о заболевании под названием «американская личиночная гниль». Существует линия пчел, устойчивых к этой болезни, потому что в случае заболевания личинки пчелы немедленно распечатывают ячейку, в которой она находится, и удаляют ее из улья. Таким образом предупреждается распространение болезни, причем устойчивость к ней связана с характерным поведением! При скрещивании устойчивых к болезни пчел с неустойчивыми получают гибриды первого поколения (F1), которые не чистят ульи. Отсюда ясно, что аллель или аллели, обусловливающие этот тип поведения, рецессивные. Гибриды первого поколения F1 снова скрещивают с устойчивыми пчелами (так называемое анализирующее скрещивание — с рецессивными гомозиготными особями). В результате у потомства наблюдаются четыре варианта фенотипов в соотношении 1:1:1:1. Вот эти варианты:

- пчелы открывают ячейки, удаляют пораженные личинки;
- открывают ячейки, но не удаляют пораженные личинки;
- не открывают ячейки, но удаляют пораженные личинки, если ячейку откроет экспериментатор;
- не открывают ячейки, не удаляют пораженные личинки.

Таким образом, очевидно, что этот довольно сложный поведенческий акт контролируется генами всего в двух локусах. Один аллельный ген определяет действия по вскрытию ячейки, другой связан с удалением пораженной личинки.

В данном случае впечатляет тот факт, что довольно сложные действия могут контролироваться всего одним геном.

У плодовых мушек — дрозофил, которые долгие годы являлись излюбленным объектом генетиков — выявлено огромное количество мутаций, затрагивающих поведение. Так, мутация *dunce* приводит к нарушению способности к выработке условных рефлексов. Мутаций, так или иначе нарушающих обучение, известно несколько. Важно, что все эти дефекты связаны с нарушениями метаболизма так называемых вторичных мессенджеров (прежде всего циклической АМФ), играющих большую роль во внутриклеточной сигнализации и синаптической пластичности.

Есть мутации, приводящие к высокой или низкой половой активности, к избеганию определенных запахов, меняющие двигательную активность, вплоть до того, что есть мутация, определяющая, как дрозофила складывает крылья, — правое поверх левого или наоборот.

Иногда встречаются примеры весьма специфических отклонений в поведении. Так, при мутации *fru* (от *fruitless* — бесплодный) наблюдаются следующие нарушения полового поведения у самцов: они не ухаживают за самками, а ухаживают только за самцами, гомозиготными по данной мутации, и стимулируют нормальных самцов ухаживать за собой. Получилось нечто вроде модели формирования гомосексуального поведения.

Вообще складывается впечатление, что большинство поведенческих актов у дрозофил генетически предопределено во всех деталях.

Генетика поведения животных: млекопитающие

Для поведения млекопитающих наряду с наличием безусловно-рефлекторного и инстинктивного поведения, опирающегося на врожденные механизмы, характерна относительно большая роль приобретенного индивидуального опыта. Этот факт уже подразумевает значительную роль средовых влияний в формировании особенностей поведения. Более того, при формировании фенотипа могут наблюдаться очень сложные взаимодействия генотипа и влияний внешней среды. Эту сложность хорошо иллюстрирует пример одной из мутаций у мышей. У нормальных мышей в соматосенсорной коре имеются характерные скопления нервных клеток, которые получили название «бочонки» (*barrels).* Каждый такой бочонок фактически является

проекционной зоной для отдельной вибриссы. Вибриссы («усы»), расположенные на морде, у грызунов представляют собой очень важный сенсорный орган, играющий большую роль в поведении животного. Не случайно почти вся соматосенсорная кора у них занята такими «бочонками».

Была получена мутация *brl (barrelless,* т. е. «безбочоночные»), при которой нарушается формирование соматосенсорной коры и бочонки отсутствуют. Удалось идентифицировать на 11-й хромосоме соответствующий ген, и оказалось, что он кодирует структуру фермента аденилилциклазы типа I. Этот фермент синтезирует циклическую АМФ (цАМФ). Данное вещество является очень важным звеном во внутриклеточной сигнализации и играет большую роль в синаптической пластичности и процессах памяти. У мышей с этой мутацией действительно обнаруживается существенный дефицит памяти. Напомним, что у насекомых нарушения в метаболизме циклической АМФ также приводят к нарушению обучения.

То, что при данной мутации нарушается память, само по себе очень интересно, но какое отношение все это имеет к нарушению морфологической структуры коры? Оказалось, что самое непосредственное. При развитии соматосенсорной коры и при образовании в ней структур типа бочонков происходит процесс, который можно назвать сенсорным импринтингом. Сенсорный опыт, получаемый при стимуляции вибрисс, необходим для развития нормальной структуры коры и образования бочонков! Если этого опыта нет или нарушены механизмы его запоминания («импринтирование»), как в случае мутации *brl,* то наблюдаются существенные отклонения от нормальной морфологической структуры коры. Термин **импринтинг** в данном случае уместен, поскольку эти сенсорные воздействия играют решающую роль только в критический период развития, очень ограниченный во времени, а последствия этих воздействий сохраняются потом на всю жизнь.

Чем интересен данный пример? Он показывает, что генетическая программа, которая отвечает за развитие соматической сенсорной системы, обязательно учитывает при формировании ее механизмов сенсорные воздействия, которые поступают из окружающей среды. В генетической программе запланирован учет реального сенсорного опыта! Иными словами, получается, что воздействие на нервную систему извне, т. е. то, что мы должны отнести к средовым воздействиям, является важнейшим условием правильной реализации генетической программы.

Похожие наблюдения были в свое время сделаны и в отношении других сенсорных систем, в частности зрительной. Так, например, в течение очень короткого времени (от нескольких часов до нескольких суток) после того, как у котят откроются глаза, на формирующиеся нейрональные механизмы зрения можно оказать серьезное влияние путем простого подбора сенсорных стимулов. Хьюбел и Визел показали, что характер сенсорной стимуляции в эти критические периоды может определять формирование механизмов нормального или патологического бинокулярного зрения или детекторные свойства нейронов зрительной коры, участвующих в распознавании формы объектов.

В вышеизложенных примерах средовые воздействия имеют настолько большое значение, что они фактически заложены во многие генетически запрограммированные формы поведения. Это касается не только формирования сенсорных систем. Рассмотрим, например, инстинкт гнездостроения у крыс. Считается, что это типично инстинктивное поведение, которое видоспецифично и наблюдается в отсутствие какого бы то ни было обучения. Если предоставить крысе перед рождением детенышей подходящий материал (обычно это тонкие полоски бумаги), то она успешно построит гнездо. Однако если содержать животное в условиях, при которых оно в течение всей жизни лишено возможности манипулировать мелкими предметами, то инстинкт гнездостроения уже не сможет реализоваться.

Хорошие примеры роли взаимодействия генетических и средовых факторов в формировании фенотипа можно почерпнуть из анализа противоречивости результатов, получаемых в разных лабораториях на генетически идентичных линиях животных. Довольно часто даже при выполнении одних и тех же тестов не удается воспроизвести результаты, полученные в другой лаборатории. Оказывается, что совсем небольшие отличия в методике эксперимента (скажем, постановка эксперимента утром или вечером) могут приводить к существенной разнице в результатах. Например, Максон сообщал, что влияние F-хромосомы на агонистическое поведение (нападения) в используемых им линиях исчезло, когда животных перевели в более чистую среду и стали подкислять воду для подавления роста бактерий (Maxson, 1992). Иногда имеет значение даже то, кем проводится тестирование, — начинающим экспериментатором или опытным ученым.

Достаточно поучительный случай такого рода произошел с самим И. П. Павловым. Правда, здесь речь идет уже не о взаимодействии генотипа со средой. На конгрессе физиологов в 1923 г. было сделано

сообщение, что при систематической выработке условных рефлексов из поколения в поколение у мышей наблюдается заметное снижение числа необходимых сочетаний для выработки прочного условного рефлекса. Если в первом поколении для выработки условного рефлекса потребовалось 300 сочетаний, то в четвертом поколении было достаточно только пяти сочетаний условного и безусловного стимула. Речь, таким образом, шла ни много ни мало о наследовании приобретенных признаков. Однако к чести исследователей они в конце концов разобрались, в чем дело. На самом деле речь шла о совершенствовании методики обучения, т. е. об обучении самого экспериментатора (а не мышей!). Исследование начинал неопытный исследователь, который постепенно набирал практические навыки работы с животными, из-за чего и наблюдался постоянный рост результатов от одного поколения к другому.

Исследования способности к обучению

Одним из самых важных свойств поведения животных является способность к обучению. Исследования на животных дают возможность провести селекционные эксперименты. Одним из первых на крысах такой эксперимент поставил Трайон. Он проводил селекцию по признаку обучаемости животных, которые должны были находить правильный путь к подкормке, помещенной в сложном 17-тупиковом лабиринте. Отбирались хорошо и плохо обучавшиеся животные, которые в дальнейшем скрещивались уже только между собой. Регулярная селекция дала очень быстрый результат — начиная с восьмого поколения показатели обучаемости у «умных» и «глупых» крыс (число ошибочных пробежек в лабиринте) уже не перекрывались. Селекция проводилась до 22-го поколения, в результате были получены две группы крыс — хорошо обучавшиеся *(bright)* и плохо — *(dull)*. При одинаковых условиях выращивания и тестирования различия между этими группами обусловлены только отличиями в генотипе. В дальнейшем было получено множество линий, особенно у мышей, различавшихся по способности к различным формам обучения. Подобные линии были отобраны по способности обучаться в Т-образном лабиринте, по обучению активному и пассивному избеганию, плаванию в водном тесте Морриса. Иногда задача, которую выполняет животное, весьма сложна. Так, например, были получены линии мышей, хорошо и плохо обучавшиеся пищедобывательному двигательному условному рефлексу. Мыши получали подкрепление, ко-

гда они прыгали в ответ на световой или звуковой стимул на разные полочки (Корочкин, 1997). При этом можно отметить некоторые общие закономерности:

1) обычно имеет место большое разнообразие признака в исходной популяции;
2) хотя селекционный ответ может проявляться очень рано и разница между линиями обнаруживается уже через 2-3 поколения, для появления стабильных достоверных отличий между линиями требуется гораздо больше поколений (около 10-20).

Высокий разброс исходных значений признака и постепенное развитие селекционного ответа являются свидетельствами полигенной природы признака. Иными словами, проявление данного признака в фенотипе зависит от сравнительно большого числа генов. Подобным же образом обстоит дело с большинством черт поведения млекопитающих.

Существует еще одна проблема, связанная с опытами по селекции. Селекция проводится при тестировании какой-то одной определенной задачи. Естественно, возникает вопрос: насколько способность решать данную задачу коррелирует со способностью к другим видам обучения? Однозначного ответа на этот вопрос нет.

Например, когда стали более подробно изучать способность к обучению вообще на линиях крыс, полученных Трайоном *(bright* и *dull),* то выяснилось, что хорошо обучавшиеся *(bright)* быстрее обучаются пищедобывательному поведению, а крысы *dull* в свою очередь демонстрируют лучшие показатели в задачах на оборонительную реакцию. Таким образом, здесь проблема обучения может быть перенесена в плоскость мотивационных механизмов. Известно, что мотивация может исключительно сильно сказываться на результатах обучения.

Получается, что крысы линии *bright* сильнее мотивируются голодом, тогда как крысы *dull* сильнее мотивируются страхом в угрожающих ситуациях. Точно так же как мотивация, на успешность обучения могут влиять сенсорные способности, уровень двигательной активности, эмоциональность животных. Соответственно гены, влияющие на развитие данных качеств, могут оказывать воздействие и на обучение.

Однако некоторые линии демонстрируют различия и в более общих способностях к обучению. Так, мыши линии *DBA/2J* обучаются лучше, чем животные линии *CBA,* что подтверждается в целом ряде тестов: при пищевом подкреплении в лабиринте, в челночной камере при выработке условно-рефлекторной реакции активного избегания, при оперантном обучении. Значит, есть некие генетически определяемые свойства нервной системы, которые влияют на способность реализации различных типов обучения. Список мутаций, нарушающих обучение и память у мышей, быстро расширяется (табл. 4.1).

Таблица 4.1

Гены мыши, локализованные на определенных хромосомах и играющие важную роль в обучении и памяти (*Wahlsten*, 1999)

Хромосома	Обучение и память		
1	*Greb1*	*Sele*	
2	*dbh*	*Grin1*	
3	*Gria2*	*Il2*	
4	*Pde4b*		
5	*Ache*	*En2*	*Hdh*
6	*Kcna1*		
7	*Pkcc*		
8	*Pkaca*		
9	*Ncam*	*Rasgrf1*	
10	*Fyn*		
11	*Adcy1*	*Cbx2*	
12	*Fos*		
16	*App*		
18	*Camk2a*		
X	*Fmr1*		

У крыс Трайсна были отмечены и различия в характеристиках памяти, что, безусловно, сказывалось на результатах тестирования. Так, оказалось, что у крыс линии *bright* быстрее происходит **консолидация** — упрочение следов памяти, перевод их в устойчивую форму. Можно прибегнуть к воздействиям, нарушающим краткосрочную память, например, применить особую форму электрошока, вызыва-

ющую амнезию. Оказалось, что уже спустя 75 с после обучения электрошоковую амнезию не удается вызвать у крыс линии *bright,* тогда как на крыс линии *dull* электрошоковая процедура по-прежнему оказывает воздействие.

Разная скорость консолидации, по-видимому, определяет различия в успешности формирования навыков ориентации в лабиринте. Что произойдет, если крысам линии *dull* будет предоставлено время, достаточное для запоминания? Исследования показали, что когда интервалы между попытками составляли 30 с, крысы линии *bright* обучались намного быстрее крыс линии *dull,* как это и должно было быть. Но когда интервал увеличивали до 5 мин, разница в обучении между линиями существенно уменьшалась. Если же крысам вообще давали только 1 попытку в день, показатели обучаемости обеих линий становились одинаковыми. Скорость приобретения навыка и скорость консолидации может определяться разными механизмами!

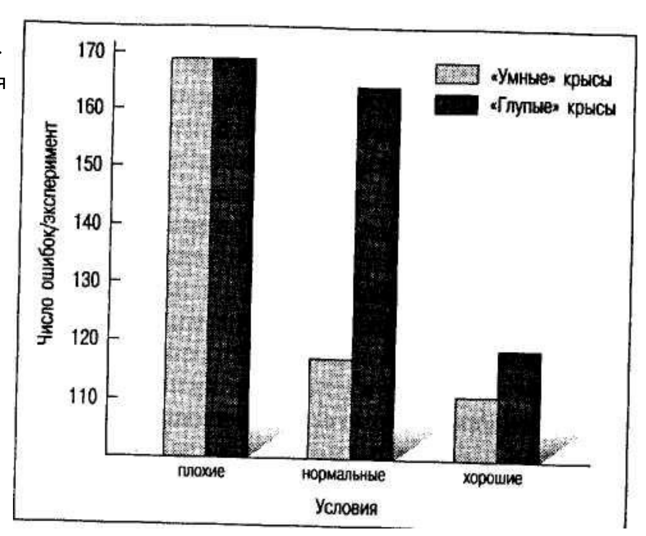
Важный вывод: **подбор условий обучения может уменьшить или даже свести на нет разницу** в **генетически обусловленных способностях.**

В настоящее время получен целый ряд линий мышей, резко отличающихся по скорости консолидации памяти. Имеется линия *(C3H/He),* у которой обучение возможно только при непрерывной тренировке без перерывов. Есть линия *(DBA/2J),* у которой обучение, наоборот, идет значительно успешнее при увеличении интервалов между отдельными сессиями тренировки. И наконец, выведена линия *(BALB/c),* для которой характер интервалов между экспериментальными сессиями не сказывается на результатах обучения. Данный подход создает, таким образом, уникальные возможности для изучения механизмов памяти.

Еще одно направление исследований на животных — это выяснение влияний окружающей среды на формирование свойств поведения. Вновь вернемся к крысам линий *bright* и *dull.* Можно поставить эксперимент по выращиванию этих крыс в разных условиях. Одна группа (контрольная) выращивается в обычных условиях вивария. Для другой создается «обогащенная» среда — клетки больших размеров с раскрашенными стенками, наполненные различными предметами, зеркалами, мячами, трапами, лестницами, туннелями. Наконец, третьей группе предоставляется «обедненная» среда, где сильно ограничен приток сенсорных раздражителей и ограничены возможности поисковой и исследовательской активности. На рис. 4.1 обогащенная среда обозначена как «хорошие» условия, обедненная среда — как «плохие». Нормальные условия соответствуют контрольной группе.

Рис. 4.1

Результаты обучения в лабиринте линий «умных» и «глупых» крыс, выросших в ухудшенных, обычных и улучшенных условиях (по Фогель, Мотульски, 1990)



Результаты контрольной группы соответствуют ожиданию — крысы линии *bright* при обучении в лабиринте совершают намного меньше ошибок по сравнению с крысами линии *dull.* Однако для крыс, воспитанных в условиях обогащенной среды, эта разница практически сходит на нет, причем в основном за счет резкого уменьшения ошибок у «глупой» линии крыс. В случае воспитания в условиях обедненной среды разница между двумя линиями также исчезает, причем на этот раз в основном за счет резкого увеличения числа ошибок у «умной» линии крыс.

Здесь мы касаемся очень важной проблемы — существования мощных механизмов пластичности нервной системы, которые способны компенсировать весьма существенные дефекты. Многочисленные исследования по выращиванию крыс в обогащенной среде показали, что сравнительно быстро — за 25-30 дней — возникают весьма существенные морфологические отличия на уровне коры больших полушарий. У животных, содержавшихся в обогащенной среде, отмечается более толстая кора, большие размеры нейронов, на 10-20% увеличивается число дендритных отростков, приходящихся на один нейрон. Все это приводит к увеличению, на 20% числа синапсов, приходящихся на один нейрон. В конечном счете речь идет о миллиардах новых синапсов, что резко увеличивает возможности

нервной системы. Особенно важен тот факт, что данный потенциал пластичности сохраняется практически все время. **Опыты на взрослых животных привели к аналогичным результатам.**

Сходным образом обогащенная среда оказывает влияние и на развитие ребенка. Еще в 1940-е г. работы Спитца показали, что если ребенок воспитывается в обедненной среде, то это приводит к тяжелому отставанию в умственном развитии и нарушениям поведения, особенно социального. Спитц сравнил развитие новорожденных детей в приюте для найденышей и в яслях при нью-йоркской женской тюрьме. В обоих учреждениях поддерживались примерно одинаковые стандарты медицинского обслуживания, питания и гигиены. Отличия касались интенсивности воздействий окружающей среды как чисто сенсорного характера, так и социального. В приюте при тюрьме детские кровати были открытого типа, так что ребенок мог видеть других детей, приходящих к ним матерей, персонал, выполняющий различные действия. Кроме того, к детям ежедневно на ограниченный период допускались матери.

В отличие от этого заведения в доме для найденышей было гораздо меньше контактов с людьми (на одного человека персонала приходилось семь детей) и наблюдалось сильное ограничение сенсорных контактов из-за того, что конструкция кроватей не позволяла видеть других детей.

К чему привела такая сенсорная и социальная депривация новорожденных? Если в начале, в возрасте 4 месяцев, у детей из приюта для найденышей показатели по некоторым тестам были даже лучше, то спустя 8 месяцев (в конце первого года жизни) умственное и моторное развитие этих детей уже значительно отставало. У них быстро сформировался синдром, который Спитц назвал «госпитализмом»; в настоящее время его часто называют анаклитической депрессией. Эти дети практически не демонстрируют любопытства или веселости, всегда выглядят отстраненными, сильно подвержены всевозможным инфекциям (!).

В последующие два-три года последствия сенсорной и социальной депривации были еще более катастрофическими — к концу третьего года жизни из 26 детей только двое были способны говорить, и то лишь несколько слов.

Эксперименты по социальной депривации, проведенные на обезьянах, привели к очень похожим результатам. Выращивание новорожденных обезьян в изоляции от 6 месяцев до 1 года приводит к полной неспособности поддерживать нормальные социальные отношения в группе. Такие животные не взаимодействуют с другими обезьянами, не играют, не дерутся, отсутствуют проявления полового поведения. Обезьяны большую часть времени сидят скорчившись в углу клетки.

Здесь следует отметить очень важный момент — для возникновения синдрома изоляции также существует критический период в ходе развития организма. Точно такой же период изоляции после достижения 1,5-годовалого возраста проходит у обезьян безо всяких последствий. Любопытно, что последующие исследования показали, что нормальное поведение можно восстановить, по крайней мере частично, если использовать некоторых обезьян, которые выполняют своеобразную роль «психотерапевтов». Такие обезьяны демонстрируют неослабевающую общительность, все время вовлекая животное с синдромом изоляции в социальное и агрессивное поведение до тех пор, пока изолянт не начинает отвечать.

Вышеприведенный пример еще раз указывает на наличие особых критических периодов на начальных этапах онтогенеза, когда воздействия среды имеют принципиально важное значение для формирования механизмов поведения. Даже сравнительно простые воздействия в этот период приводят к далеко идущим последствиям.

Рассмотрим еще один пример — так называемого **хэндлинга.** Это очень простая процедура, заключающаяся в том, что экспериментатор регулярно берет в руки детенышей, скажем крыс, на очень краткий период времени. Оказывается, что хэндлинг, особенно в первую неделю постнатального онтогенеза, приводит к целому ряду существенных изменений поведения. У животных, подвергавшихся хэндлингу, в дальнейшем наблюдается изменение реактивности по отношению к стрессорным факторам, повышается устойчивость к их воздействию, снижается эмоциональная реактивность, наблюдается ускорение полового созревания. Показано, что эти изменения, в частности связанные с устойчивостью к стрессорным воздействиям, сохраняются на всю жизнь и замедляют изменения, связанные со старением.

После хэндлинга наблюдается нормализация агрессивного поведения. В настоящее время имеются линии мышей с определенным уровнем агрессивности, варьирующим от очень высоких значений до низких. Под влиянием хэндлинга у линий мышей с исходно высокими значениями агрессивности она понижается, а у мышей со сниженной агрессивностью она, наоборот, повышается. Это еще один важный пример того, как поведение, «закодированное» в гено-

типе, можно регулировать подбором определенных внешних воздействий.

Проблема подбора осложняется наличием критических периодов чувствительности к воздействиям такого рода, часто очень непродолжительным по времени. Кроме того, эффективность таких влияний достаточно сложно предсказать. С какой стати хэндлинг должен влиять на агрессивность? Эта связь изначально была далеко не так очевидна, особенно если учитывать довольно умеренный характер воздействия. Сейчас, когда уже многие подробности этих влияний выяснены, мы можем предложить ряд объяснений данного феномена, в частности изменение реакции на стресс в адренокортикальной системе, повышение чувствительности к определенным гормонам и т. п.

Исследования патологических форм поведения

На животных пытаются моделировать различные формы патологий человека, в том числе и патологического поведения. Это имеет большое значение как для изучения механизмов возникновения патологических состояний, так и для подбора средств лечения.

Так, при помощи селекции были получены линии мышей и крыс с различной степенью склонности к употреблению алкоголя (рис. 4.2). Особенно велико предпочтение алкоголя у мышей линии *C57BL/6.* Если таким животным предоставить свободный доступ к воде и раствору алкоголя (обычно не выше 20%), то они предпочитают потреблять алкоголь. Мыши линии *DBA/2,* напротив, практически не прикасаются к алкоголю. Эти исследования показали, что у линий крыс и мышей, предпочитающих алкоголь, наблюдается более высокая активность ферментов, принимающих участие в его метаболизме. Как известно, этиловый спирт в организме сначала превращается в уксусный альдегид под воздействием фермента алкогольдегидрогеназы. На следующей стадии другой фермент — альдегиддегидрогеназа — переводит уксусный альдегид в уксусную кислоту. У крыс и мышей, предпочитающих алкоголь (например, у мышей линии *C57BL),* отмечается повышенная активность альдегиддегидрогеназы и низкий уровень уксусного альдегида в крови, равно как и пониженные значения содержания эндогенного этанола. Таким образом, получается, что высокая активность этого фермента связана с предпочтением алкоголя.

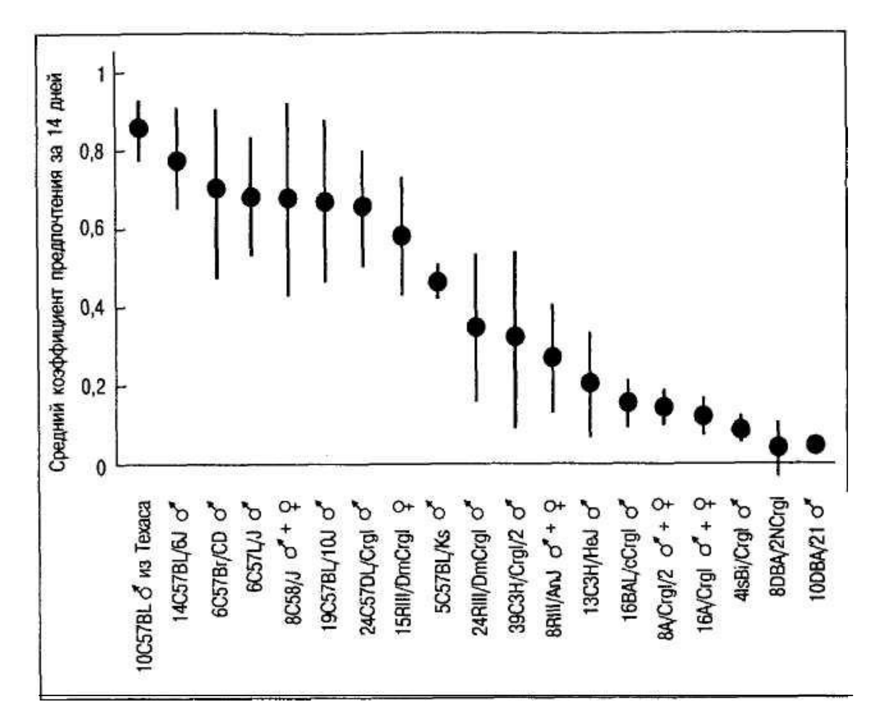


Рис. 4.2. Различия в предпочтении алкоголя у ряда инбредных линий мышей. Коэффициент предпочтения равен отношению потребляемых алкоголя и воды. Представлены средние и стандартные отклонения (по Фогель, Мотульски, 1990)

Исследования показали, что и среди обычных линий, традиционно употребляемых в экспериментах, у части животных при предоставлении доступа к раствору этанола может развиться предпочтение алкоголя. При этом можно заранее определить будущих «алкоголиков» по длительности наркотического сна, вызываемого этанолом. Животные с высокой скоростью метаболизма алкоголя и соответственно непродолжительным сном оказываются способными к развитию стойкой алкогольной мотивации, тогда как долгоспящие редко начинают отдавать предпочтение алкоголю.

При развитии предпочтения алкоголя у животных можно оценить и роль средовых факторов. Оказалось, что всевозможные стрессорные ситуации, такие как конфликты, изоляция, неполноценное питание (например, диета с дефицитом витаминов), стимулируют потребление алкоголя, подобно тому, как это наблюдается и у человека.

Контрольные вопросы

1. Приведите примеры контролируемых одним геном сложных поведенческих актов у животных.
2. Попробуйте ответить на вопрос о роли генетических и средовых факторов в нормальном развитии соматосенсорной коры у мышей.
3. Приведите примеры взаимодействия генетических и средовых факторов в реализации «врожденных» форм поведения.
4. Какие выводы можно сделать из результатов экспериментов по селекции животных по признаку способности к обучению?
5. Как влияет изменение условий обучения на результаты, демонстрируемые линиями животных с генетически обусловленными различиями в способностях к обучению?
6. Как влияет воспитание в обогащенной среде на способности животных к обучению?
7. Каковы последствия воспитания животных и человека в условиях обедненной среды?
8. Какое действие оказывает хэндлинг на развивающихся животных?
9. Опишите результаты моделирования на животных патологического пристрастия к алкоголю.

Глава 5

ГЕНЕТИКА ПСИХИЧЕСКИХ РАССТРОЙСТВ. ХРОМОСОМНЫЕ АБЕРРАЦИИ И ПОВЕДЕНИЕ ЧЕЛОВЕКА

Психогенетический анализ осложняется одним обстоятельством, которое можно назвать отсутствием простых признаков. Свойства психики, которые изучаются и описываются психологами, как правило, представляют собой сложнейшие явления, возникающие в результате работы мозга, которые очень трудно разложить на составляющие компоненты. В связи с этим много важных сведений можно получить при анализе нарушений психики, где признак относительно легче квалифицировать. Изучение наследственно обусловленных заболеваний позволяет определить факторы наследственности и среды, влияющие на появление тех или иных особенностей поведения. Если учесть, что для большого числа психических расстройств имеется постепенный переход от нормы к явной патологии, то исследование факторов, влияющих на выраженность тех или иных особенностей психики, в этих условиях может дать очень много.

Так, например, состояния тревожности или расстройства настроения и депрессии — это экстремальные проявления такого качества психики, как эмоциональность. В жизни любого нормального человека обязательно присутствуют моменты, когда он испытывает тревожность, беспокойство или состояние подавленного настроения. При психических заболеваниях (маниакально-депрессивных психозах) мы имеем дело с расстройством соответствующих эмоциональных механизмов, наблюдается чрезмерная их активация и нарушения регуляции.

Изучение крайних проявлений, где особенности выражены более четко и влияние различных факторов более определенно, дает больше возможностей для исследователя. Кроме того, полученные таким путем данные помогают понять природу индивидуальных различий,

которые представляют собой плавный переход по степени выраженности того или иного качества от нормальной психики к патологическим проявлениям. Когда говорят о наследуемости психопатологии, имеется в виду, что какие-то особенности генотипа увеличивают (или уменьшают) риск патологических отклонений. Психогенетические исследования позволяют оценить как генетические, так и средовые факторы риска.

В этой главе будут рассмотрены различные виды психопатологии: психические заболевания (шизофрения и маниакально-депрессивные психозы) и когнитивные расстройства (различные формы умственной отсталости, аутизм, деменция).

Олигофрения

Особое место среди психических расстройств занимают так называемые болезни развития (дизонтогении), связанные с нарушениями развития мозга. Такие заболевания часто объединяются под общим понятием **олигофрения,** куда относят все формы умственной отсталости, возникающие до 15-18-летнего возраста и связанные с нарушениями нормального развития. Для олигофрении характерна тотальность и диффузность недоразвития психики больного, затрагивающая интеллект, речь, эмоционально-волевую сферу, моторику, личность в целом. Для общей оценки задержки развития можно использовать определение коэффициента интеллекта. Большинство олигофренов имеют значение коэффициента интеллекта в границах 51-70 баллов (так называемые дебилы), более тяжелые нарушения у имбецилов (21-51), и, наконец, при значениях 0-20 баллов больные квалифицируются как идиоты.

Средовые влияния

Часть случаев олигофрении связывается с различными неблагоприятными влияниями в период беременности и родов. Это так называемые экзогенные причины олигофрении, которые относятся к средовым воздействиям. Ведущую роль в этой категории играют внутриутробные вирусные инфекции, некоторые из них особенно опасны. Так, при заболевании краснухой число пороков развития при беременности достигает 25%, особенно опасно заболевание на первых двух месяцах беременности. Близкие значения дает заболевание эпидемическим паротитом — 22%, корью — 16%, ветряной оспой — 12%.

Весьма опасна цитомегаловирусная инфекция, источником которой могут быть животные. У взрослых заболевание протекает практически без симптомов, а для плода последствия могут быть очень тяжелыми — от гибели до развития различных уродств. В число других факторов риска входят различные интоксикации, природовые асфиксии и травмы.

Дефицит йода в питании беременных женщин может привести к появлению у ребенка тяжелых нарушений умственного и физического развития, глухонемоте.

Значительная часть случаев олигофрении связана с генетическими дефектами (по разным оценкам, от 20 до 90%). Сюда входят как унаследованные, так и вновь произошедшие мутации.

Геномные и хромосомные мутации

Аномалии хромосомного набора могут быть связаны с нарушениями числа либо аутосом, либо половых хромосом. Часть хромосомных мутаций представляет собой структурные аномалии хромосом.

Синдром Дауна

Одной из самых распространенных мутаций, связанных с нарушением набора аутосом, является трисомия по 21-й паре хромосом, вызывающая **болезнь Дауна.** Синдром Дауна является причиной примерно 10% всех случаев олигофрении (у 0,15% новорожденных для кавказской расы). Трисомия, т. е. наличие трех хромосом вместо пары гомологичных хромосом, возникает чаще всего в случае нарушения правильного расхождения гомологичных хромосом при образовании половых клеток (гамет). В результате при оплодотворении таких гамет могут возникать зиготы либо с тремя хромосомами, либо с одной хромосомой вместо пары гомологичных хромосом. Если речь идет об аутосомах, то наличие только одной хромосомы из пары (моносомия) несовместимо с нормальным развитием и такие зародыши погибают. В случае лишней хромосомы, относящейся к аутосомам, обычно наблюдается такой же исход, за исключением трисомии по 21-й паре хромосом.

Возможно рождение детей и с другими вариантами трисомии — по 13-й хромосоме (синдром Патау) и 18-й (синдром Эдвардса). Эти трисомии встречаются гораздо реже и сопровождаются настолько серьезными нарушениями нормального развития, что продолжительность жизни таких детей после рождения обычно измеряется всего лишь несколькими месяцами.

Хромосомы в 21-й паре являются самыми небольшими по числу генов среди аутосом, поэтому, хотя нарушения, возникающие при синдроме Дауна, очень серьезные, все-таки организмы с такой хромосомной мутацией вполне жизнеспособны. Небольшая часть случаев болезни Дауна связана не с истинной трисомией. Было обнаружено, что иногда фрагмент 21-й хромосомы (или даже целая 21-я хромосома) в результате так называемой транслокации может перемещаться на другие хромосомы (13-ю, 14-ю, 15-ю, 21-ю или 22-ю). Критическое значение имеет сегмент 21*q*22 в длинном плече 21-й хромосомы.

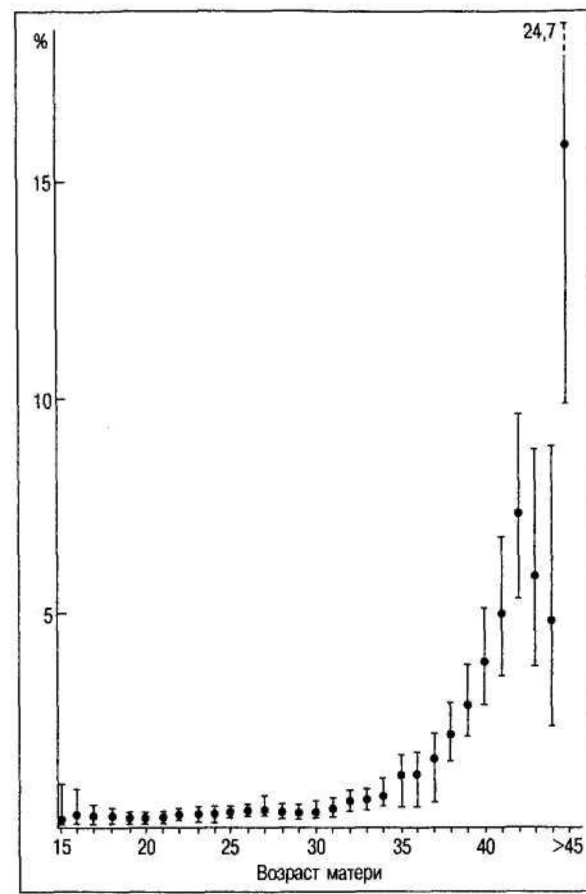
Встречаются больные, у которых имеется нормальная 21-я пара хромосом плюс определенный участок 21-й хромосомы, прикрепленный к другой аутосоме. Таким образом, какая-то часть генов 21-й хромосомы все равно имеется в тройном количестве. Вероятность рождения еще одного ребенка с синдромом Дауна в случае трисомии очень невелика. Однако если появление ребенка с болезнью Дауна связано с транслокацией, то риск повторного заболевания в данной семье будет значительно повышен по сравнению со случаями истинной трисомии. Если хромосома с транслокацией присутствует у матери, то тогда вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна составляет 15-20%, если у отца — 1-5%.

При синдроме Дауна наблюдается множество отклонений в физическом и умственном развитии: аномалии строения лица, своеобразный разрез глаз (круглый или монголоидный), недоразвитие челюстей, деформации ушных раковин (формы, размеров, положения), аномалии строения пальцев, короткая шея. Пониженный мышечный тонус и слабость сухожилий приводит к сверхгибкости суставов. Отмечаются всевозможные пороки строения внутренних органов, ослаблена иммунная система. Из-за этого средняя продолжительность больных с синдромом Дауна до недавнего времени составляла всего 32-34 года, однако в последнее время эти показатели значительно возросли в связи с общим прогрессом медицины.

Коэффициент интеллекта колеблется в границах 20-60 баллов, средние значения — 40-50 баллов. Многих больных можно научить читать и писать, у них неплохо развита способность к подражанию. Скорость восприятия, психомоторная координация, пространственная ориентация, как правило, не нарушены. Интересно, что память (на людей, музыку, сложные ситуации) сильно превосходит прочие способности. Отсутствуют малейшие попытки к абстрагированию. Очень плохо развиты математические способности, многие больные неспособны научиться даже простому арифметическому счету. К пол-

Рис. 5.1

Частота новорожденных с синдромом Дауна (с указанием 95% доверительных интервалов (по Фогель, Мотульски, 1990)



ноценной социальной адаптации способны единицы; как правило, больные не способны жить самостоятельно.

Среди факторов риска, связанных с синдромом Дауна, следует указать на роль возраста матери (рис. 5.1). Возраст отца не влияет или влияет незначительно на частоту появления этой хромосомной аномалии. Если возраст матери более 45 лет, то относительная частота рождения детей с синдромом Дауна превышает более чем в 100 раз соответствующие показатели для молодых матерей (табл. 5.1). В случае редких трисомии по 13-й хромосоме (синдррм Патау) и 18-й паре хромосом (синдром Эдвардса) возраст матери также является фактором риска (рис. 5.2).

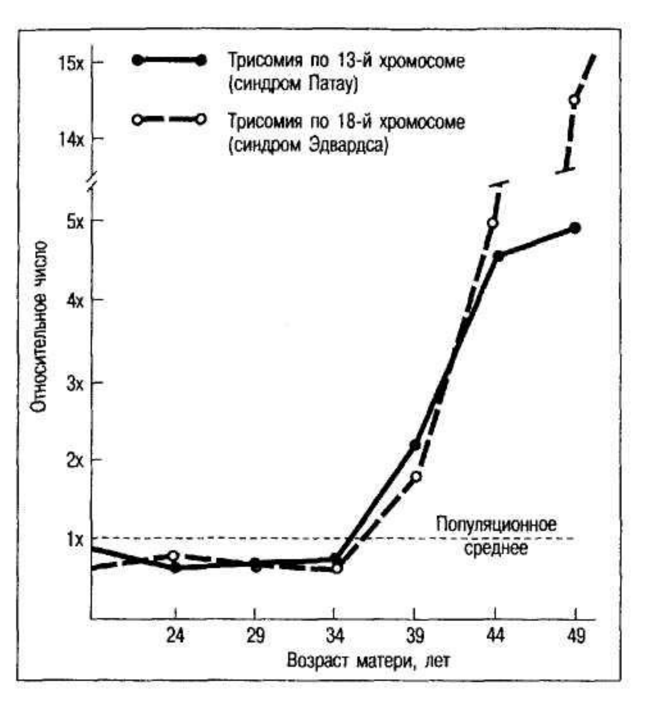


Рис. 5.2

Эффект возраста матери в случае трисомий по 13-й и 18-й хромосомам (по Фогель, Мотульски, 1990)

Таблица 5.1

Относительная частота рождения детей с синдромом Дауна

Возраст матери, лет	Относительная частота
15–19	1
20–24	1,3
30–34	3,7
35–39	11
40–44	41,3
Старше 45	104

Аномалии половых хромосом

Синдром Шерешевского-Тернера

Среди аномалий набора половых хромосом встречается даже моносомия, т. е. наличие только одной хромосомы из пары. Этот случай

получил название синдрома Тернера, или **синдрома Шерешевского—Тернера.** У больных имеется только одна *X*-хромосома (обозначается *XO);* таким образом, всего 45 хромосом вместо 46. Частота встречаемости синдрома Шерешевского—Тернера — 1 случай на 2500 рождений живых младенцев женского пола. Это женщины маленького роста с нарушениями развития гонад (менструации отсутствуют). Часто отмечаются другие нарушения в физическом развитии — пороки почек, сердца, укороченная шея.

При синдроме Шерешевского—Тернера нарушения умственного развития имеют сравнительно умеренный характер и отмечаются в 75% случаев. По данным одного из исследований, коэффициент интеллекта в границах 51-70 баллов отмечен у 26% больных, а пик распределения приходится на интервал 71-90 баллов (38%). Отметим, что в единичных случаях встречаются значительные отклонения в обе стороны, как в сторону чрезвычайно низких значений коэффициента интеллекта — меньше 50, так и в сторону высоких значений — 111-130 баллов. Для поведения лиц с синдромом Шерешевского—Тернера характерна определенная инертность эмоциональной сферы. Они флегматичны, уступчивы, в социальных отношениях играют подчиненную роль. Безынициативны, инфантильны, интересы обычно ограничены банальнейшими вещами.

Интересно, что речевые способности развиты хорошо и вербальный интеллект в норме. Однако у всех больных страдает восприятие пространственных отношений, нарушена ориентация в пространстве, различение правого и левого. Иногда даже ведется речь о своеобразной пространственной слепоте. Одновременно отмечается плохое понимание математики, больные плохо справляются со счетными тестами.

Синдром Клайнфельтера

Другое нарушение числа половых хромосом приводит к появлению набора *XXY* — так называемый **синдром Клайнфельтера.** Больные этим синдромом — мужчины ростом выше среднего. Отмечается недоразвитие половых органов. Больные бесплодны, и хотя способность к половому акту имеется, половая активность рано затухает (в возрасте до 40 лет).

Поведение лиц с синдромом Клайнфельтера отмечено психическим инфантилизмом, пассивностью, внушаемостью в большой степени. Коэффициент интеллекта снижен, причем в отличие от синдрома Тернера здесь сильнее всего нарушен, как раз вербальный интеллект, имеются большие трудности при обучении чтению и письму, у части больных наблюдается дислексия в тяжелой форме.

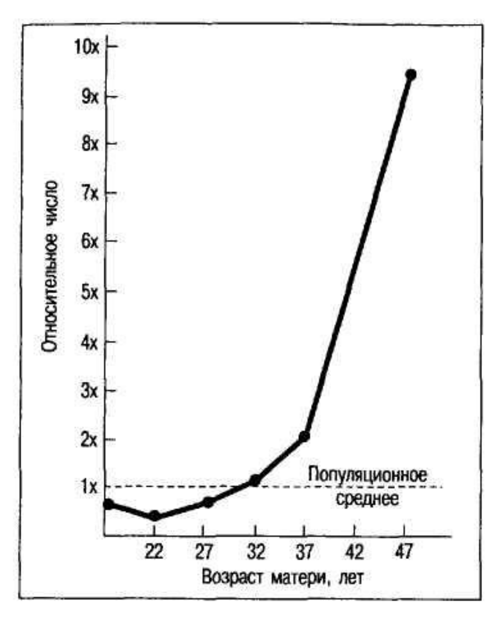


Рис. 5.3

Эффект возраста матери в случае трисомии *XXY* и *XXX* (по Фогель, Мотульски, 1990)

Способности к пространственной ориентации, наоборот, не затронуты. У большинства больных коэффициент интеллекта лежит в границах 60-79 баллов. Наблюдаются и другие отклонения от нормального поведения — необщительность, инфантильность, угрюмость, иногда отмечаются вспышки агрессии. У больных понижена способность к нормальным социальным контактам.

Среди факторов риска возникновения синдрома Клайнфельтера также необходимо упомянуть возраст матери (рис. 5.3).

При другой хромосомной мутации наблюдается вариант синдрома Клайнфельтера с кариотипом *XXX Y*. Частота встречаемости составляет 1 на 2500 мужчин, и нарушения умственного развития выражены сильнее.

Другие аномалии набора половых хромосом

Довольно распространен **синдром лишней *Y*-хромосомы**, при котором набор половых хромосом имеет вид *XYY*. Он встречается несколько реже, чем синдром Дауна, — 1 рождение на 800 мужчин. Поскольку на *Y*-хромосоме количество генов невелико, то нарушения в случае этого синдрома относительно незначительны. Рост у таких людей заметно выше среднего в популяции. Половое развитие нормальное, и лица с этим синдромом могут иметь детей. Отмечается

повышенная агрессивность. Среднее значение коэффициента интеллекта 80-88 баллов. Наблюдается преобладание реакций, сопровождающихся немедленным вознаграждением, повышенная импульсивность при эмоциональных реакциях.

Имеется целый ряд других редких аномалий набора половых хромосом - *XXX, XXXXY, XXXX, XXXXX.* Для всех этих случаев четко прослеживается закономерность: степень умственной отсталости пропорциональна количеству лишних хромосом. Чем сильнее нарушается генный баланс, тем значительнее нарушения развития.

Генные мутации

Ряд генных мутаций, при которых изменена структура только одного гена, приводит к развитию умственной отсталости. По некоторым оценкам, у 7-10% больных олигофренией она вызвана мутациями именно такого рода.

Фенилкетонурия

Фенилкетонурия — заболевание, при котором в результате мутации нарушена структура фермента, участвующего в метаболизме аминокислоты фенилаланина (фенилаланингидроксилаза). Этот фермент необходим для превращения фенилаланина в тирозин. Такого рода заболевания получили названия энзимопатий, т. е. вызванных дефектом ферментов (энзимов). При этом заболевании в крови накапливаются фенилаланин и продукты его неправильного обмена (фенилуксусная кислота), что приводит к повреждению развивающейся нервной системы. В основном это разрушение миелина и дегенерация нервной системы губчатого типа. Возникают умственная отсталость, микроцефалия, психозы, тремор, судорожная активность, спастичность. Данная мутация является рецессивной, т. е. может проявиться в фенотипе только в гомозиготном состоянии. Самые высокие значения заболеваемости фенилкетонурией отмечены в Ирландии (16,4 случая на 100 тыс. новорожденных); для сравнения: в США — 5 случаев на 100 тыс. новорожденных.

Несмотря на кажущуюся простоту ситуации (болезнь связана с одним геном), наследование фенилкетонурии представляет собой не такое простое явление. Уже обнаружено около 100 мутаций этого гена на 12-й хромосоме, отличающихся по степени воздействия на умственное развитие.

В случае фенилкетонурии мы имеем яркий пример того, как можно предупредить развитие заболевания, имеющего генетическую при-

роду, с помощью подбора средовых воздействий. В настоящее время фенилкетонурия легко обнаруживается при обычных обследованиях новорожденных в 2-3-дневном возрасте (в норме концентрация фенилаланина в плазме крови не должна превышать 4 мг/дл). Больные переводятся на диету с низким содержанием фенилаланина, что помогает избежать повреждения нервной системы при развитии. При этом тирозин становится незаменимой аминокислотой и необходимо обеспечить его наличие в диете. Наиболее критическим периодом являются ранние этапы онтогенеза, поэтому во взрослом возрасте многие уже не придерживаются диетических ограничений, хотя это все-таки желательно. Женщины с фенилкетонурией независимо от их собственного состояния должны соблюдать специальную диету во время беременности, в противном случае высокий уровень фенилаланина в их крови будет оказывать повреждающее действие на развивающийся плод.

Фенилкетонурия является хорошим примером **взаимодействия «генотип—среда».** Напомним, что суть этого заболевания состоит в разной чувствительности особей с разным генотипом к воздействиям среды. Одна и та же среда (в данном случае среда — это характер питания) у одних генотипов вызывает тяжелую болезнь (фенилкетонурию), а у других генотипов не наблюдается абсолютно никаких патологических изменений. В других условиях среды (при соблюдении специальной диеты) различия между генотипами по этому признаку (фенилкетонурия) исчезают.

Гомоцистинурия и другие генные мутации

Еще одной энзимопатией, связанной с нарушением обмена аминокислот, является **гомоцистинурия.** При этом заболевании в результате мутации нарушена структура фермента, участвующего в превращении гомоцистеина в цистатионин. Больные гомоцистинурией страдают от умственной отсталости, различных патологий органов зрения (катаракты, отслойки сетчатки, атрофии зрительного нерва), присутствуют нейропсихиатрические симптомы (судороги, мышечная слабость, эмоциональные расстройства по типу шизофрении). У части пациентов диета с низким содержанием метионина помогает замедлить или предотвратить неврологические осложнения.

Синдром ломкой Х-хромосомы

Одной из причин отставания в умственном развитии может быть мутация гена *FMR*1, расположенного на *X*-хромосоме. Так называемый **синдром ломкой *X*-хромосомы** связан с дефектами, варьирующими

от умеренных нарушений способностей к обучению и гиперактивности до серьезных отклонений и аутизма. Значение коэффициента интеллекта лежит обычно в области 30-65. При изучении факторов, влияющих на умственное развитие детей с этим дефектом, выяснилась любопытная особенность, касающаяся средовых воздействий на проявления этого наследственного заболевания. Сравнивался коэффициент интеллекта родителей, их здоровых детей и детей с синдромом ломкой *X*-хромосомы. Оказалось, что коэффициент интеллекта родителей хорошо коррелирует с показателями умственного развития здоровых детей. В то же время эта корреляционная связь значительно слабее для девочек и еще менее значительна для мальчиков с синдромом ломкой *X*-хромосомы. Это означает, что по коэффициенту интеллекта родителей достаточно трудно предсказать конечный результат данного генетического дефекта.

Таким образом, при мутации гена *FMR*1 ослаблено влияние коэффициента интеллекта родителей на результаты развития этих детей. В то же время выяснилось, что большое значение имеют средовые воздействия, в частности та среда, которая окружает ребенка дома. Обогащение домашнего окружения, устранение отвлекающих моментов, постоянство в выполнении рутинных процедур благоприятно сказываются на развитии способности концентрировать внимание и, как следствие, на обучении.

Олигофрения и родственные браки

Большое число мутаций, в том числе вредных, являются рецессивными. В фенотипе они могут проявиться только, если окажутся в гомозиготном состоянии. **Инбридинг,** или близкородственное скрещивание, способствует переводу рецессивных аллелей в гомозиготное состояние, поэтому близкородственные браки у человека приводят к повышенной частоте различных наследственных заболеваний. Так, в ряде стран разрешены кузенные браки (между двоюродными братьями и сестрами), процент родственных браков велик и в небольших изолированных популяциях. Специальные исследования показали, * что в случае родственных браков резко возрастает количество различных патологий. Например, по данным, полученным в Израиле, в случаях глубокого слабоумия процент родившихся от кузенных браков в 2-5 раз выше, чем для популяции в целом. Исследования, проведенные во Франции, показали, что в случае родственных браков число мертворожденных или умерших вскоре после рождения превышает показатели для неродственных браков почти в 2 раза.

Частота случаев олигофрении среди потомков, родившихся от кузенных браков, составляет 9,3%, соответствующий показатель для популяции в целом в Англии — 0,8-1%.

Аутизм

Особый вид нарушения развития представляет **аутизм**, описанный впервые Каннером в 1943 г. Симптомы аутизма проявляются очень рано: ребенок съеживается от прикосновений, не тянется к родителям, вернувшимся после периода отсутствия, в 2-3-месячном возрасте отсутствует улыбка в ответ на голос матери. В целом для аутизма характерна эмоциональная и социальная отстраненность от других людей. Избегание социальных взаимодействий, нарушение или отсутствие подражания другим людям приводят к серьезным нарушениям развития, прежде всего речи. Речь может отсутствовать полностью либо развиваться с большим отставанием и искажениями. У 66-75% больных аутизмом коэффициент интеллекта ниже 70 баллов, такие больные требуют специального ухода в течение всей жизни.

Отсутствует воображение, эмоциональная эмпатия, не воспринимаются чувства и переживания других, отмечается выраженное нарушение способности начинать и поддерживать разговор. Они не понимают намеков, юмора, не могут хранить секреты. Экспериментально показано отсутствие понимания того, что могут испытывать, переживать и даже знать другие люди. Например, аутичному ребенку показывают куклу, которая кладет шарик в корзинку, а затем уходит через дверь кукольного дома. В ее отсутствие ребенок наблюдает, как шарик изымается из корзинки. Когда кукла возвращается, ребенка спрашивают, где кукла будет искать шарик, и он неизменно показывает не на корзинку, а туда, где шарик находится сейчас. Если тот же эксперимент проделать с ребенком, больным синдромом Дауна (с таким же коэффициентом интеллекта), он ответит на вопрос правильно.

Еще одна характерная черта — резко ограниченный репертуар активности, очень часто стереотипно повторяющийся. Наблюдается невероятная настойчивость в соблюдении рутинных ритуалов, больной активно противится даже минимальным изменениям. Круг интересов резко ограничен. Ребенок игнорирует других детей и предпочитает играть один, причем склонен к повторяющейся, стереотипной активности (может часами наблюдать вращающиеся предметы, пересыпать песок между пальцами, перекладывать объекты в каком-то непонятном порядке). Эта тенденция полностью концентрировать внимание на каком-то объекте или деятельности и невозможность переключать внимание является характернейшей чертой аутизма. С нарушениями механизмов внимания, в частности привлечения внимания, связан такой типичный признак аутичного ребенка, как отсутствие (или избегание?) контактов взглядами. При аутизме часто отмечаются длительно повторяющиеся стереотипные простые движения: раскачивание, наклоны, хлопки, щелканье пальцами. Иногда такая деятельность направлена на самого себя. Больной может методично наносить себе удары вплоть до появления физических повреждений.

Смена типа активности может даже спровоцировать эмоциональный кризис, так же как и незначительные изменения в окружающей среде, например любые изменения в обстановке (убрали игрушки в комнате или сложили их в другом порядке, поставили новую мебель и т. п.). В связи с этим наблюдается избегание нового, больные предпочитают поддерживать прежний распорядок дня, носить каждый день одну и ту же одежду, выбирают один и тот же маршрут движения.

У очень небольшого числа больных аутизмом (так называемых *autistis savants)* на фоне умственной отсталости иногда обнаруживаются некоторые экстраординарные способности. Это может быть способность к молниеносным арифметическим вычислениям, музыкальные способности, память, рисование. Так, описан случай, когда 8-летний больной аутизмом с одного взгляда мог воспроизвести все цифры таблицы или молниеносно умножить четырехзначные цифры. В другом примере ребенок 6 *Vi* лет мог писать слова в обратном порядке с такой же скоростью, как и в прямом.

Заболеваемость аутизмом составляет 0,7-5,6 случаев на 10 тыс., причем преобладают мальчики (75% случаев аутизма). Большинство признаков становятся очевидными уже к концу третьего года жизни. В самое последнее время в ряде штатов США сообщалось об увеличении заболеваемости аутизмом. Долгое время считалось, что причиной аутизма является неправильное поведение родителей, их неспособность поощрить правильное поведение и установить тесную связь с ребенком. В настоящее время ясно, что в основе этого заболевания лежат биологические причины.

Анализ заболеваемости родственников показывает, что риск аутизма для братьев и сестер больного составляет 2,5-8,6%, что более чем в 100 раз превышает средние значения для популяции в целом.

Если в семье два аутичных ребенка, то шанс заболеть для третьего составляет 35%. В одной работе, выполненной в штате Юта, было показано, что в 11 семьях, где отец страдал аутизмом, более чем у половины из 44 детей отмечен аутизм. Обнаружено, что среди братьев и сестер больного аутизмом значительно чаще, чем в среднем, встречаются нарушения в обучении чтению и правописанию, депрессивные состояния. Однако характерно то, что отсутствует связь с шизофренией. Это важно, поскольку ряд симптомов аутизма (но далеко не все!) сходен с признаками шизофрении, и некоторые ученые сначала рассматривали его как форму шизофрении. Сейчас очевидно, что это разные заболевания, в частности, детская шизофрения проявляются только после 5 лет, заболеваемость среди лиц обоего пола одинакова, и в семьях больных аутизмом частота заболеваемости шизофренией не превышает средней в популяции.

Средние значения конкордантности по аутизму для монозиготных близнецов составляют 73%, для дизиготных — *7%.* Отсюда высокий коэффициент наследуемости, который в отдельных работах оценивается в 90% (разброс для разных исследований от 65 до 90%). Таким образом, **аутизм в очень большой степени определяется особенностями генотипа.** Анализ данных показывает, что, возможно, с аутизмом связано от 2 до 10 локусов.

Сообщалось о целом ряде отклонений в нормальном развитии мозга при аутизме, например на уровне нейрональной организации в миндалине (ядро, тесно связанное с эмоциональными реакциями) или в гиппокампе. У 25% аутичных детей во взрослом или подростковом возрасте развивается эпилепсия. Однако если смотреть на данные в целом, то отсутствует какой-либо постоянный патологический фактор, специфический для аутизма.

В случае аутизма не найдено эффективных средств фармакологического лечения, однако получены определенные успехи в поведенческой терапии, когда удается достичь полезного результата с помощью методов коррекции поведения, основанных на обучении. Речь идет об интенсивном обучении тем особенностям поведения, в отношении которых наблюдается дефицит при аутизме. Прежде всего, это обучение обращению внимания, поддерживанию контакта взглядов, тому, как смотреть и в то же время слушать. Большинство коррекционных техник основано на принципах классического обусловливания и инструментального обучения.

Обучение затрудняется большими индивидуальными различиями, существует и целый ряд других сложностей. Даже самые способные больные не могут правильно действовать или рассуждать в новых или необычных ситуациях, в условиях, когда имеется слишком большой выбор.

Им крайне необходимы систематичность и рутинное повторение в сочетании с простыми и четкими инструкциями, объясненными простым языком. Большие проблемы возникают с подкреплением правильного поведения, поощрением и ободрением. Дело в том, что аутичные дети не обнаруживают никакой реакции на внимание и похвалы, особенно в начале. Психотерапевт может начать с предложения сладостей (любимой пищи, напитка), сочетая его с улыбкой и похвалами, т. е. попытаться выработать нечто вроде рефлекса второго порядка. В конце концов ребенок начинает связывать сласти с одобрением и поощрением и добиваться их.

Один из наиболее часто используемых методов — это систематическая тренировка отдельных правильных действий. Ребенку предлагают указать на какой-либо предмет или дотронуться до чего-либо, немедленно поощряя правильное действие. Такие действия повторяются десятки раз. Постепенно выбор можно разнообразить. В дальнейшем начинают добиваться ответов на вопросы, которые постепенно включают все больше требований. Дети, которые плохо говорят, поощряются за правильное повторение слов или отдельных звуков.

Пример успешной поведенческой терапии

В качестве примера успешной поведенческой терапии можно привести проект, реализованный в 80-х гг. в Калифорнии (McEachin et al., 1993). 19 аутичных детей с очень раннего возраста были включены в интенсивную тренировочную программу. Занятия с ними продолжались практически все время бодрствования, семь дней в неделю, 365 дней в году на протяжении двух лет и более. Опытные инструкторы работали с каждым ребенком в его доме 40 часов в неделю. Родители также обучались терапевтической технике и работали как помощники.

В первый год обучение концентрировалось на сокращении агрессивного и стереотипного поведения, направленного на самостимуляцию, обучении имитации, правильной игре с игрушками. Во второй год обучения дети тренировались в использовании экспрессивной и абстрактной речи и умении играть с другими детьми. На третьем году тренировки были связаны с освоением чтения, счета, выражения эмоций, чувств, викарного обучения (обучение путем наблюдения за тем, как обучаются другие дети).

В контрольной группе из 40 больных (минимальное лечение или полное его отсутствие) не было отмечено ни одного случая изменения коэффициента интеллекта и большинство из них были помещены в классы для умственно отсталых детей. Напротив, среди детей, прошедших тренировочную программу, половина успешно закончили первый класс в средней школе и достигла средних значений коэффициента интеллекта. Только 1 0% серьезно отставали в умственном развитии и обучались в школе для умственно отсталых. В целом прирост коэффициента интеллекта по экспериментальной группе составил 20 баллов. В дальнейшем было установлено, что 8 детей из 19 впоследствии развивались как нормальные дети и могут рассматриваться как полностью излечившиеся.

Оценки умственного развития, сделанные в 13-летнем возрасте, показали, что в экспериментальной группе коэффициент интеллекта в среднем составлял 83 балла, а в контрольной — 52 балла. Для оценки будущего успеха или неуспеха тренировки важна скорость, с которой происходят изменения при обучении в первые три месяца.

В целом, несмотря на огромные трудности, можно считать, что значительное число случаев аутизма положительно отзывается на средовые воздействия такого рода и можно с успехом применять технику поведенческой терапии.

Болезнь Альцгеймера

Болезнь Ачьцгеймера представляет собой наиболее распространенную форму нейродегенеративиого заболевания, приводящего к старческому слабоумию (% всех случаев старческого слабоумия). Заболевает около 7% лиц в возрасте свыше 65 лет. Клинически наблюдается прогрессирующее ухудшение интеллектуальных способностей, памяти, речи, ориентировки, способностей к решению проблем, суждений. Позднее развивается ряд двигательных нарушений, расстройства походки.

В случае болезни Альцгеймера удалось значительно продвинуться в понимании природы заболевания и обнаружить гены, влияющие на его развитие. Имеется редкая форма болезни Альцгеймера, которая начинается ранее 65 лет и обнаруживает аутосомально-доминантный характер наследования. За большинство этих случаев отвечает ген (пресеиилин-1) на 14-й хромосоме. Небольшая часть случаев раннего заболевания связана с похожим геном (пресенилин-2) на 1-й хромосоме и с геном предшественника амилоидного белка на 21-й хромосоме. Внеклеточные скопления амилоидного белка в нервной ткани — весьма характерный признак этой болезни. Такое же явление наблюдается и в случае синдрома Дауна (патология, тоже связанная с 21-й хромосомой!), и у половины больных синдромом Дауна к 50 годам развивается болезнь Альцгеймера. В случае получения одной из копий вышеупомянутых генов неизбежно развивается ранняя форма болезни Альцгеймера.

Идентификация генов, связанных с ранним началом болезни Альцгеймера, позволяет применять совершенно новые подходы в технике экстракорпорального оплодотворения. Недавно сообщалось о 30-летней женщине, которая являлась носителем гена *V717L*, определяющего раннее развитие болезни Альцгеймера на четвертом десятке лет (в частности, у ее сестры заболевание развилось в 38 лет).

Полученные от этой женщины яйцеклетки были оплодотворены спермой донора и перед имплантацией в матку протестированы на наличие данного гена. Несколько отобранных эмбрионов, не содержащих патологической мутации, были затем помещены в матку, и один из них успешно завершил развитие; женщина родила здорового ребенка без патологического гена.

Это первый пример успешного использования техники предварительного генетического диагноза с целью предотвращения рождения ребенка с геном, определяющим раннее развитие болезни Альцгеймера. Использование техники экстракорпорального оплодотворения в этом случае связано с целым рядом этических проблем, в частности; велика вероятность развития у матери болезни Альцгеймера в течение нескольких последующих лет, так что она может оказаться не в состоянии воспитывать своего ребенка.

Большим достижением явилось обнаружение аллеля, связанного с обычной формой болезни Альцгеймера (заболевание начинается на седьмом-восьмом десятке лет). На 19-й хромосоме находится ген аполипротеина *E (ApoE),* у которого есть три варианта (аллели ε-2, ε-3 и ε-4). Частота встречаемости аллеля ε-4 в североевропейских популяциях — 15%, а у лиц с болезнью Альцгеймера — 40%, т.е. примерно вдвое выше. Таким образом, наличие аллеля *ApoE ε*-4 не является ни необходимым, ни достаточным для возникновения заболевания, однако его присутствие в генотипе — это генетический фактор риска. Наличие двух копий ε-4 удваивает риск заболевания по сравнению с лицами, в генотипе которых только один аллель ε-4. Есть данные, что наиболее редко (8%) встречающийся аллель ε-2 может играть роль защитного фактора (Corder et al., 1994).

Воздействия внешней среды могут усиливать действие генетических факторов риска. Показано, в частности, что травмы головы (достаточные, чтобы вызвать кратковременную потерю сознания) увеличивают в 10 раз риск заболеваемости при условии наличия только одной копии аллеля *ApoE ε-4*.

Среди факторов, снижающих риск заболевания болезнью Альцгеймера, самым значимым является высшее образование (снижает риск развития деменции в 2-3 раза). Профессии, связанные с когнитивной деятельностью, могут усилить этот защитный эффект. В некоторых исследованиях обнаружено, что регулярная когнитивная активность, такая как игра в шахматы, чтение книг, газет, прослушивание передач снижает риск развития болезни Альцгеймера. Существует гипотеза, объясняющая этот защитный эффект тем, что при когнитивной нагрузке увеличивается число синапсов, что замедляет развитие болезни. Эти предположения подтверждаются в экспериментах на животных, в ходе которых было показано, что выращивание в условиях обогащенной среды и разнообразной деятельности приводит к значительному увеличению числа синапсов и дендритных ветвлений в коре больших полушарий.

Интересно, что данные о заболеваемости монозиготных близнецов обнаруживают довольно высокий уровень дискордантности по этой болезни (от 40 до 60% близнецов). Эти данные четко указывают, с одной стороны, на наличие определенных генетических факторов риска, а с другой — показывают, что важны какие-то факторы внешней среды, без воздействия которых заболевание может не проявиться.

Маниакально-депрессивные психозы

Современная классификация включает довольно большой список психических болезней, связанных с нарушениями настроения. Наиболее значимые среди них — биполярная и униполярная депрессии. Более мягкие формы — **дистимия** и **циклотимия** — в определенных границах могут рассматриваться как особенности темперамента, создающие основу для развития основных форм депрессии. В любом случае очевидно, что существует непрерывный ряд состояний, от нормально встречающихся колебаний настроения до патологических форм нарушения его регуляции.

Биполярная депрессия

При **биполярной депрессии** наблюдаются периоды депрессии, которые сменяются эпизодами мании. На стадии мании наблюдается приподнятое или раздраженное состояние, снижена потребность во сне, возрастает разговорчивость, речь быстрая, громкая, до 200 слов,

минуту. Резко возрастает целенаправленная активность, возникает чувство грандиозности, повышена самооценка. По ничтожным поводам могут возникать чрезмерные реакции, проявляться гневливость, раздражительность.

Для депрессивной стадии характерно угнетенное, подавленное настроение, чувство вины, ненужности, бессмысленности, больной все видит в отрицательном свете. Отмечается падение заинтересованности в любого рода деятельности или удовольствиях. Неспособность концентрироваться на волевой, целенаправленной деятельности сочетается с чувством усталости, потери жизненной энергии. Преобладают эмоции ужаса, отчаяния, возникают бредовые идеи с негативной эмоциональной окраской (болен неизлечимой болезнью, потерял все деньги). Возникают галлюцинации также мрачного содержания, угрожающие голоса и т. п.

При циклотимии, которую можно отнести к пограничным расстройствам настроения, наблюдается циклическая смена периодов приподнятого настроения и возросшей активности (гипомания) и более умеренных форм депрессии.

Риск заболеть биполярной формой депрессии в течение жизни примерно одинаков для мужчин и женщин и составляет в различных странах 0,3-1,5%.

При изучении депрессии биполярного типа накоплено большое количество данных, свидетельствующих об очевидной связи этого заболевания с генетическими причинами.

Исследование приемных детей показало, что заболеваемость аффективными расстройствами биполярного типа у них такая же, как у биологических родителей. В то же время частота заболеваемости у родителей, принявших детей (которые впоследствии заболели аффективным расстройством) на воспитание, такая же, как в контрольной группе родителей, приемные дети которых выросли здоровыми. Эти данные убедительно демонстрируют отсутствие значимых средовых влияний, которые могли бы повлиять на возникновение биполярных депрессий. Заметим, что речь не идет об отсутствии ере-
* довых влияний, способных повлиять на заболеваемость вообще, а только об отсутствии влияний, связанных с воспитанием в приемной семье.

Если брать крайние проявления болезни, приводящие к самоубийствам, то в целом выдерживается та же картина. Доля самоубийств среди биологических родственников приемных детей, заболевших биполярной депрессией, составляет 3,9%, среди биологических род-

ственников здоровых приемных детей — 0,6%, среди приемных родителей — 0,6%.

Частота встречаемости биполярной формы депрессии в семье пациента, страдающего этим заболеванием, составляет около 10% (в 10-20 раз выше, чем в среднем). Вообще риск заболевания родственников 1-й степени родства составляет, по разным данным, 1,5-15,5%, что указывает на мультифакторный характер наследования.

Если у ребенка оба родителя болеют биполярной депрессией, то вероятность того, что у него появится аффективное расстройство (любой природы), составляет 75%. Причем наблюдается интересная закономерность: среди родственников больных биполярной депрессией чаще, чем в норме, встречаются больные и биполярной и униполярной формами депрессии. В то же время среди родственников больных униполярной депрессией выше риск только униполярной формы. Из этого делается вывод, что униполярная депрессия может быть одним из альтернативных выражений «биполярного» генотипа.

Еще одно отличие, связанное с полом, заключается в том, что у страдающих биполярной формой депрессии число больных родственников женского пола в 1,5-2 раза выше, чем больных родственников мужского пола. Для униполярной депрессии такой закономерности не наблюдается.

Большое значение имеет еще одна особенность биполярной депрессии — она развивается раньше. Медиана возраста начала заболевания биполярной формой приходится на 30 лет, тогда как для униполярной депрессии — на 40 лет, т. е. на 10 лет позже (большинство заболевает в период от 25 до 44 лет). Эта особенность — более раннее развитие — в большей мере свойственна генетически обусловленным патологиям.

Близнецовые исследования дают высокую степень конкордантности для биполярной формы депрессии у монозиготных близнецов, в отдельных работах достигающую 80%. Причем по этим данным получается, что если один близнец заболел биполярной депрессией, то второй заболевает в 80% случаев, а то или иное аффективное расстройство встречается у 100%. Для дизиготных близнецов соответствующие значения конкордантности колеблются от 0 до 8%. Последние данные, основанные на большом статистическом материале, дают значения конкордантности для монозиготных близнецов — 62%, для дизиготных — 8%. Коэффициент наследуемости (/г^2) при этом равен 0,59.

Униполярная депрессия

От биполярной депрессии **униполярная** отличается отсутствием стадии мании, выражена только депрессивная фаза, которая периодически повторяется. Эпизод депрессии может длиться от нескольких недель до лет. Крайняя форма выражения депрессии — самоубийство, и риск суицида для больного депрессией в течение жизни составляет 15%. **Дистимия** — более легкая форма униполярной депрессии, которая также представляет собой хроническое состояние, но выраженность симптомов депрессии ослаблена.

Заболеваемость униполярной депрессией составляет 5-9% для женщин и 2-3% для мужчин, пик заболеваемости приходится на 25-*АА* года.

У родственников больного униполярной депрессией значительно увеличен риск заболеваемости — 11-18% против 0,7-7% в контрольной группе. Если депрессия у больного проявляется в более тяжелой форме (множественные эпизоды депрессии, раннее начало заболевания), то заболеваемость у его родственников вдвое выше, чем у родственников больных с более поздними сроками начала заболевания. Из этого можно сделать вывод, что при раннем начале заболевания относительно большую роль играет наследственность.

При анализе заболеваемости униполярной депрессией выяснилась любопытная деталь. Оказалось, что корреляция в заболеваемости между мужьями и женами почти такая же высокая, как и между дизиготными близнецами. Так как это сходство не растет в течение жизни, то дело не во взаимном влиянии супругов друг на друга. Остается предположить, что мы имеем здесь еще один пример ассортативности браков. Очевидно, люди, склонные к депрессиям, имеют какие-то индивидуальные особенности, влияющие на выбор супруга.

В близнецовых исследованиях униполярной депрессии получены сравнительно небольшие значения конкордантности для монозиготных близнецов, эта величина колеблется в рамках 35-50%. Для дизиготных близнецов конкордантность по униполярной депрессии составляет 17-29%. Это указывает на относительно большую роль средовых факторов при возникновении данного заболевания, хотя определенная наследственная предрасположенность, конечно, существует. Оценки наследуемости для униполярной депрессии очень сильно варьируют (от 21 до 79%) в связи с разными критериями заболевания. В этих условиях тщательное изучение воздействий среды приобретает большое значение. С одной стороны, выяснение основ-

ных факторов риска поможет предупредить развитие заболевания. С другой стороны, возможно, что удастся обнаружить способы коррекции уже возникшей патологии.

Одна из важнейших причин униполярной депрессии, которую можно отнести к средовым воздействиям, — это события, вызвавшие сильную стрессорную реакцию (утрата близких, потеря работы, катастрофы, развод). Кстати, в качестве фактора, вызвавшего приступ депрессии, не обязательно выступает стресс, связанный с несчастьем, иногда это может быть вступление в брак, рождение ребенка, выдвижение на работе, связанное с возросшей ответственностью.

Очевидно, может играть роль как хронический стресс в виде постоянных неприятностей, так и острый стресс в виде однократных, сильных потрясений. Причем стресс играет большую роль в запуске первых 1-2 эпизодов депрессии и на последующее развита заболевания уже практически не влияет. Болезнь начинает развиваться по своим законам — после первого эпизода депрессии имеется 50-60% шансов повторения эпизода. После второго приступа депрессии вероятность третьего — 70%, после третьего — в 90% случаев возникает четвертый эпизод депрессии.

Одним из самых значимых факторов риска является развод. Это отмечено практически для всех стран, и имеется четкая корреляция между уровнем разводов в стране и заболеваемостью униполярной депрессией. Например, на Тайване или в Южной Корее (страны с низким уровнем разводов) риск заболевания в течение жизни составляет 1,5 и 2,9% соответственно. Во Франции или Новой Зеландии (страны с высоким уровнем разводов) заболеваемость униполярной депрессией гораздо выше — 16,4 и 11,6% соответственно. Интересно, что разведенный мужчина с большей вероятностью впадает в депрессию, чем женщина. Это единственная в своем роде ситуация, поскольку в целом женщины болеют униполярной формой депрессии вдвое чаще, чем мужчины.

Есть данные, указывающие на возможную роль социальных взаимодействий в развитии депрессий. Например, у замужних женщин более высокий уровень заболеваемости, чем у одиноких, однако у женатых мужчин наблюдается обратная зависимость — они болеют реже, чем одинокие мужчины. Впрочем, как это часто бывает в случае установления корреляционных связей, нетрудно перепутать причину со следствием. Может быть, женатый мужчина меньше подвержен депрессиям, но возможно и то, что мужчине, больному депрессией, значительно труднее жениться.

В чем причина различной подверженности депрессии мужчин и женщин? Одно из возможных объяснений связано с особенностью эмоциональной памяти у женщин. В экспериментах было продемонстрировано, что у мужчин и женщин имеются достоверные отличия в эмоциональном реагировании на предъявляемые фотографии, причем у женщин наблюдается существенно лучшее запоминание наиболее сильно «эмоционально окрашенных» изображений. По мнению ряда ученых, фактором риска при возникновении депрессии могут являться тяжелые раздумья, подробное восстановление прошлых событий в памяти и их вторичное переживание. В связи с этим особенности эмоциональной памяти женщин делают их более подверженными развитию униполярной депрессии.

Очень интересны в этой связи данные о факторах риска в развитии психотических расстройств настроения (Tien, Eaton, 1992). Это проблемы, связанные со злоупотреблением алкоголем (увеличивают риск депрессий в 5,7 раза), простые фобии, чувство усталости, длящееся непрерывно более двух недель. Очень неожиданный и тем не менее сильный фактор — признание в том, что опрашиваемый ударил ребенка (достаточно сильно, чтобы образовался синяк). Такое признание увеличивает риск развития депрессии в течение года в 37 (!) раз. Авторы исследования полагают, что потеря контроля может быть ранним признаком аффективного расстройства. Женщины, которые гораздо чаще заболевают униполярной депрессией, проводят с детьми больше времени, и чувство вины, возникающее в связи с подобными инцидентами, может способствовать развитию депрессии.

При возникновении депрессии в результате какого-либо стрессорного события выявляется наличие **взаимодействия «генотип-среда»** *(G* x *E).* В одном из близнецовых исследований оценивался генетический риск возникновения депрессии. Он считался наиболее высоким для монозиготного близнеца, когда у другого была депрессия; самый низкий риск был для ситуации, когда другой монозиготный близнец был здоров. Промежуточное положение по степени генетически обусловленного риска заболевания занимали дизиготные близнецы. Когда другой дизиготный близнец был болен, считалось, что это второе по величине значение риска, а когда другой был здоров — предпоследнее место по степени риска. Выяснилось, что риск начала депрессии после серьезного события, происшедшего в жизни, был самым высоким в случае наибольшего генетического риска (Kendler et al., 1995). Эффект взаимодействия «генотип — среда» в данном

случае обусловливается тем, что генетические факторы влияют на чувствительность индивида к стрессорным событиям, способным вызвать депрессию. Одинаковые по значимости воздействия вызывают болезнь у одних генотипов и не влияют на другие.

В другом исследовании было отмечено, что при наличии серьезных стрессорных событий в жизни коэффициент наследуемости значительно выше, чем при их отсутствии. При этом специально выделялись только такие события, которые не могли быть связаны с генотип-средовой корреляцией {r_{GE}). При отсутствии генетического риска жизненные события не влияли на риск возникновения депрессий, но при наличии генетического риска они вызывали увеличение заболеваемости. Генетические факторы, наоборот, оказывали значимое влияние на риск заболеваемости даже при отсутствии стрессорных событий (Silberg et al., 2001).

Еще один важный фактор средовых воздействий — это пренебрежение воспитанием детей в раннем возрасте. Отсутствие заботы о детях, особенно в раннем возрасте, наносит им очень сильную психическую травму, которая впоследствии приводит к повышенному риску заболевания униполярной формой депрессии в более взрослом возрасте. По всей видимости, в основе этого явления лежат некие общие механизмы формирования поведения у млекопитающих, поскольку это явление легко воспроизводится и у животных (крыс, обезьян).

Пример средового воздействия

Сравнительно непродолжительное воздействие — разлучение крысят на срок от 10 до 21 дня с матерью приводит к сильной стрессор-ной реакции, увеличивается секреция адренокортикотропного гормона, продукция кортикотропин-релизингфактора, повышается уровень кортикостероидов. В дальнейшем у таких животных сохраняется повышенная активность гипоталамо-гипофиз-адреналовой системы, что очень характерно для пациентов, страдаюших депрессиями; кроме того, у них появляется склонность к возникновению состояний, напоминающих депрессивные.

Эксперименты на обезьянах привели к сходным результатам, однако здесь была использована более интересная схема опыта. Обезьяны-матери с новорожденными помещались в разные условия: для одной группы имелось изобилие пищи, у другой было скудное питание, а в третьей группе количество пищи непредсказуемо варьировало. Ситуация в последней группе привела к развитию сильной тревожности, в результате чего матери становились настолько озабоченными и тревожными, что они в значительной степени игнорировали детенышей. Потомство, выросшее в этой группе, отличалось заторможенностью, было менее активным, уклонялось от взаимодействия с другими обезьянами. Во взрослом состоянии у них наблюдались повышенные концентрации кортикотропин-релизинг фактора в спинномозговой жидкости, подобно тому как это наблюдается у больных депрессиями.

Эти данные показывают, что плохое обращение с детьми, игнорирование или пренебрежение может вызвать устойчивые изменения в развивающемся мозге и увеличить риск заболевания аффективными расстройствами в течение жизни.

Существует еще одна важная модель развития депрессивных состояний, так называемое состояние **выученной беспомощности.** Если животное подвергается стрессорным воздействиям, которых оно не может избежать, например ударам электрического тока, то возникает целый ряд изменений поведения, которые напоминают депрессивные состояния у человека. Падает двигательная активность, наблюдается общая заторможенность, пассивность, отсутствие аппетита. Животные перестают ухаживать за собой (исчезает так называемый груминг — чистка и вылизывание шерсти). Снижается способность к выработке условных рефлексов, нарушаются уже образованные временные связи. Возникают нарушения сна, напоминающие картину сна при депрессиях. Уменьшается социальная активность, возникает иммунодефицит. В дальнейшем животные полностью теряют способность к попыткам контроля ситуации.

Эти симптомы уменьшаются или полностью исчезают под воздействием антидепрессантов, применяемых при лечении депрессии у человека, что указывает на единые механизмы возникновения депрессивных состояний.

Исследования показали, что при возникновении состояния выученной беспомощности имеет значение не только негативное воздействие само по себе. Большую роль играет фактор контролируемости. Например, можно организовать эксперимент таким образом, что одно животное может прекратить начавшуюся электростимуляцию с помощью нажатия на рычаг, а другое просто получает все стимулы, которые выпадают при этом на долю первого. Оказалось, что последствия стрессорного воздействия значительно меньше у животного, которое имело возможность контролировать ситуацию. Неотвратимость стрессорного воздействия, невозможность его избежать или контролировать значительно усиливают его негативное влияние.

Важной причиной возникновения депрессивных состояний могут быть различные заболевания. В какой-то степени это разновидность вышеописанных факторов, поскольку болезнь является одним из самых мощных стрессов. Эта причина настолько распространена, что принято отличать «первичные» депрессии от «вторичных», т.е. тех, которым предшествовало какое-то психическое или физическое заболевание.

Действие этого фактора осложняется тем, что депрессия связана с падением иммунитета и, таким образом, она усугубляет болезнь, что, в свою очередь, усиливает стрессорное воздействие. Одно из исследований показало, что у пациентов, поступивших в больницу в состоянии депрессии, риск смерти в течение года увеличен на 60% вне зависимости от физического состояния в момент поступления.

Некоторые болезни (например, рак поджелудочной железы или множественный склероз) особенно часто вызывают депрессивные состояния. У значительной части госпитализированных пациентов развивается депрессия (у 40% в случае рака и у 20-50% при заболеваниях сердца). Есть даже специальный медицинский термин «сердечная тоска». У пожилых людей физическая немощь и болезни являются основной причиной депрессивных состояний — этой причиной определяется до 70% изменчивости по депрессии.

Депрессии и психотерапевтические техники

В Национальном институте здравоохранения США провели одно из самых тщательных сравнительных исследований эффективности психотерапевтических техник при лечении депрессий. Сравнивались результаты применения **когнитивной поведенческой терапии** и **межперсональыюй терапии.** В когнитивной терапии акцент делается на корректировке неправильного направления мышления. Предполагается, что то, как человек думает, влияет на его восприятие. Поэтому в задачу психотерапевта входит изменение негативного мышления, так называемой когнитивной триады: негативного взгляда на себя, на свое будущее и на текущую ситуацию (непосредственно переживаемый опыт). Пациентов учат распознавать эти привычные негативные паттерны мышления и избавляться от них. Одновременно проводится тренировка новых, рациональных способов мышления.

При межперсональной терапии основное внимание уделяется отношениям лиц, страдающих депрессией, с другими людьми в социальном контексте. В качестве контрольных были сформированы еще две группы. В одной из них пациентов лечили с помощью трициклических антидепрессантов (фармакотерапия), а в другой больные получали плацебо.

Через 4-5 месяцев лечения оказалось, что положительный эффект отмечался даже в группе, получавшей плацебо. Наиболее эффективной была фармакотерапия, вызвавшая улучшение состояния

у 76% пациентов. Самое интересное, что для относительно легких случаев (а они составляют до 60% от общего числа заболеваний) все четыре формы воздействия были эффективны примерно в равной степени, и тут при сравнении эффективности на первый план выступает относительная длительность сохранения достигнутых изменений. Лекарственные воздействия и здесь оказались самыми сильными — среднее время возврата депрессии после фармакотерапии составило 2,5 года, после психотерапии — 1,5 года. Выявились и определенные отличия между использованными психотерапевтическими техниками. Если пациент принимал лекарства, то занятия межперсональной терапией уже ничего не прибавляли в смысле эффективности. Однако применение когнитивной поведенческой терапии вместе с фармакотерапией действовало лучше, чем один только прием лекарств.

Шизофрения

Заболеваемость **шизофренией** составляет около 1% (риск заболеть в течение жизни). Эти значения удивительно устойчивы для самых разных стран и народов, они варьируют в пределах 0,7-1,4%. Различия в заболеваемости между полами, по-видимому, отсутствуют, хотя в некоторых работах сообщалось о большем риске для мужчин. Список симптомов включает так называемые **позитивные** и **негативные** симптомы шизофрении. К первым относятся галлюцинации и искажения восприятия, подозрительность, странное поведение, жестокость. Негативные симптомы шизофрении: пассивность, апатия, отсутствие спонтанности, эмоциональная неотзывчивость, прогрессирующая заторможенность эмоционально-волевой сферы, социальное отстранение, трудности с абстрактным мышлением, бедность речи. Слуховые галлюцинации имеют характерные особенности — голоса либо комментируют действия больного, либо говорят о больном в третьем лице. Иногда больной слышит то, что думает. В период, предшествующий болезни, наблюдается нарушение социальных взаимодействий, социальное отстранение, пренебрежение нормами поведения, гигиеной, странные поведение и идеи.

Для детей, матери которых хронически болели шизофренией, риск заболевания составляет уже 16%. Семейный анализ обычно показывает, что 10-15% родственников больного шизофренией также страдают этим заболеванием. Если обратиться к данным по приемным детям, заболевшим шизофренией, то оказывается, что* взявшие их на воспитание родители болеют шизофренией не чаще, чем в среднем

по популяции. В то же время приемные дети, биологические родители которых больны шизофренией, заболевают в 10-15% случаев. Это делает несостоятельной ту точку зрения, согласно которой шизофрения может развиваться как следствие тяжелой психологической травмы, связанной с заболеванием шизофренией близкого родственника. Об этом же свидетельствует значительно более низкая заболеваемость среди дизиготных близнецов по сравнению с монозиготными.

В близнецовых исследованиях неизменно* сообщалось о высокой конкордантности у монозиготных близнецов. В разных работах разброс данных достаточно велик, встречались значения конкордантности около 80%, но в целом средние значения для исследований последних лет ниже (18-65%). Для дизиготных близнецов соответствующие значения составляют 3-10%, т. е. у них риск заболеваемости почти такой же, как у обычных родных братьев и сестер. Оценки коэффициента наследуемости, удовлетворяющие данным последних лет, весьма высоки и составляют 89%, причем отмечается нулевое значение влияния общей среды. Таким образом, средовые воздействия, влияющие на риск заболевания шизофренией, относятся исключительно к индивидуальной среде. Однако средовые влияния, по всей видимости, играют весьма важную роль, учитывая довольно высокие значения дискордантности у монозиготных близнецов.

В целом наследование шизофрении скорее всего зависит от множества взаимодействующих генов. Неоднократно сообщалось о попытках обнаружить гены, связанные с повышенным риском заболевания шизофренией. Убедительных доказательств до сих пор не получено, но есть некоторые основания полагать, что есть такие локусы на 6-й и 8-й хромосомах.

В ходе попыток выявить генетические основы шизофрении недавно обнаружили, что на 22-й хромосоме имеются 2 лежащих рядом гена *PRODH2* (кодируют структуру пролиндегидрогеназы) и *DGR6*. Имеются вариации гена *PRODH2,* чаще встречающиеся у больных шизофренией, хотя нельзя исключать и влияние *DGR6,* связанного с развитием нервной системы. Отмечено, что делеции в этом участке 22-й хромосомы приводят к 30-кратному увеличению риска заболеваемости шизофренией. Напомним, что делеция — это разновидность хромосомной мутации, при которой утрачивается участок хромосомы с одним геном или целым блоком генов.

Было высказано предположение, что в основе шизофрении может лежать мутация гена (генов), который контролирует развитие асимметрии больших полушарий (Crow, 1990). Известно, что как у шизофреников, так и у их здоровых родственников отмечается нарушение нормальной асимметрии полушарий.

Следует сказать, что существует ряд интересных отличий шизофрении от других генетически обусловленных болезней. Например, на заболеваемости шизофренией никак не сказывается инбридинг (близкородственные браки). В странах с наиболее высокими уровнями близкородственных браков (Япония, Бразилия, Индия, Израиль) примерно такая же заболеваемость, как и в странах с самыми низкими (Дания, Франция, Италия, США). В Европе и Северной Америке в период между 1850 и 1950 гг. принимались жесткие меры по помещению больных с тяжелыми формами шизофрении на длительные сроки в специальные приюты. Фактически это приводило к резкому ограничению рождаемости, и у больных шизофренией не оставалось потомства. Однако это почему-то никоим образом не сказалось на уровне заболеваемости шизофренией в этих странах.

На удивительную стабильность заболеваемости шизофренией, несмотря на довольно большой пресс естественного отбора, обращал внимание еще Эфроимсон. Учитывая характер заболевания, при котором нарушается сама возможность вступать в социальные отношения, у шизофреников плодовитость резко снижена и без специальных мер. Эфроимсон полагал, что можно объяснить стабильность заболеваемости шизофренией за счет постоянного появления свежих мутаций. Поскольку частота, с которой возникают мутации, известна, можно оценить количество генов, изменение которых может привести к шизофрении. Получились значения порядка сотен генов.

Шизофрения и средовые воздействия

Было предпринято множество попыток выявить факторы риска для заболевания шизофренией, которые можно было бы отнести к категории средовых воздействий. В качестве такого фактора следует упомянуть вирусные инфекции. Согласно данным, полученным в Англии и Финляндии, повышенная заболеваемость шизофренией, отмечена среди людей, родившихся через четыре месяца после пика пандемии азиатского гриппа *A2* осенью 1957 г. Датское исследование всех рождений между 1911 и 1950 гг. обнаружило корреляцию между уровнем заболеваемости гриппом в период беременности матери (первые шесть месяцев) и риском развития в последующем шизофрении у ребенка. Этой же связью, скорее "всего, объясняется и то, что вероятность заболевания шизофренией выше у людей, родив-

шихся поздней зимой и ранней весной (Torrey et al., 1997). Заболеваемость повышается незначительно, всего на 5-8%, однако эти данные регулярно подтверждаются (всего около 250 работ!).

В ряде работ показано, что лица, родившиеся в городах, заболевают шизофренией вдвое чаще, чем родившиеся в сельской местности. Здесь, очевидно, тоже играют роль какие-то факторы, действующие на развивающийся организм.

При рассуждениях о том, какие негенетические факторы могут повлиять на встречаемость заболевания в семьях, можно вспомнить о диетических причинах (особенностях питания), интоксикациях, о наличии в окружении аллергенов. Особую роль могут сыграть инфекционные заболевания, например, способные передаваться от матери плоду во время внутриутробного развития. Еще одна модель распространения инфекционного агента внутри семьи, долгое время не принимавшаяся во внимание, — это передача заболевания членам семьи через инфицированных домашних животных.

В случае шизофрении есть основания подозревать кошек, от которых возможно распространение на человека вирусов (бешенство, коровья оспа), бактерий (лептоспироз, листериоз, сибирская язва, дифтерия, болезнь кошачьих когтей), рикеттсий (лихорадка Ку), множества грибковых заболеваний, гельминтов и эктопаразитов. В двух работах было показано, что в семьях лиц, заболевших впоследствии шизофренией, было больше контактов с кошками в детстве (Torrey, Yolken, 2000).

Идея о том, что в развитии шизофрении определенную роль играют перинатальные факторы, вызывающие нарушения развития, в последнее время получает подтверждение (Verdoux et al., 1998). Имеются указания на роль осложнений при родах, которые вдвое повышают риск заболеваемости шизофренией, что особенно очевидно в случаях раннего развития шизофрении. Такая же связь отмечается для родившихся с пониженным весом (<2500 г).

С повышенным риском развития шизофрении связаны нарушения механизмов внимания. Так, в одном из лонгитюдных исследований из 24 детей с синдромом дефицита внимания у 5 впоследствии развилась шизофрения (Marcus et al., 1987). Расстройства внимания обнаруживаются за несколько лет до того, как начинает проявляться безразличие к другим, социальная изоляция, и, по всей видимости, могут играть активную роль в развитии процесса заболевания.

Нарушение связи между ребенком и родителем, особенно раннее, всегда считалось фактором риска для развития психических отклонений (различные варианты психодинамических теорий). Однако в случае шизофрении прямой связи между этими явлениями нет. Если разлучение с родителями сопровождается помещением ребенка в семью родственников или усыновителя, то оно не приводит к повышению вероятности заболевания. Более того, в таких обстоятельствах для мальчиков разлучение с больной матерью приводит даже к некоторому снижению риска. Отсутствие матери, вызванное помещением в воспитательное учреждение, напротив, значительно повышает риск заболеваемости шизофренией, но опять-таки только у мальчиков. Таким образом, помещение ребенка не в приют, а в благоприятную семейную среду является тем воздействием, которое может предупредить заболевание у части детей с генетической предрасположенностью к шизофрении.

Стиль воспитания может усугубить плохую наследственность. Социальная нестабильность, жестокость, непоследовательность страдающих шизофренией матерей значительно повышает риск заболеваемости у детей. Способность родителей создать круг общих интересов или активности с ребенком, отсутствие эмоционально негативного стиля взаимодействия, при котором подход родителя к ребенку отличается навязчивостью, критичностью, вызывает у ребенка чувство вины — все это играет роль защитного воздействия, снижающего риск развития заболевания. Эмоционально негативный стиль отношений в семье в сочетании с чрезмерным выражением этих эмоций провоцирует рецидивы у лиц, уже заболевших шизофренией.

Анализ большого массива данных (около 15 тыс. участников опросов) позволил выявить некоторые дополнительные закономерности в заболевании шизофренией (Tien, Eaton, 1992). Особенно велик риск у тех, кто никогда не вступал в брак. Так, для мужчин фактор риска равен 49, т. е. вероятность заболевания шизофренией у одиноких мужчин в 49 раз выше, чем у женатых или тех, кто был женат. Для женщин также прослеживается эта закономерность, но фактор риска равен «только» 14.

Все остальные факторы риска были так или иначе связаны со странностями поведения. Наиболее значимыми среди них были боязнь общения (3,7: 1), приступы паники (2,3 : 1) и даже боязнь мелких животных и насекомых (2,8 : 1).

Конечно, всегда возникает вопрос: где здесь причина и где следствие? Вступление в брак помогло удержать человека от заболевания, или же ему не удалось вступить в брак из-за появления начальных признаков развивающейся шизофрении?

В связи с этим большой интерес представляет анализ пар близнецов, дискордантных по шизофрении. В этой ситуации при абсолютно одинаковом неблагоприятном генотипе один близнец заболевает шизофренией, а другому удается этого избежать. Такие исследования могут выявить факторы, препятствующие развитию заболевания у лиц с отягощенной наследственностью. Учитывая высокую степень конкордантности монозиготных близнецов по этому признаку и сравнительно небольшую частоту заболевания, набрать большое количество таких пар достаточно трудно. В одной работе приведены данные по 16 парам монозиготных близнецов, дискордантных по шизофрении (табл. 5.2). Бросается в глаза, что большинство этих особенностей связано с характером социальных взаимодействий, и у близнецов, оставшихся здоровыми, эти черты поведения были выражены сильнее.

Таблица 5.2

Анализ поведения пар монозиготных близнецов, дискордантных по шизофрении (N =16)

Особенности поведения	Близнец, заболевший шизофренией	Близнец, остав шийся здоровы
Доминирующее положение в детстве	1	14
Более разговорчив	4	12
Лучше успевал в школе	3	10
Раньше начал работать	1	6
Раньше вступил в брак	1	10
В браке не состоит (тогда как другой состоит)	7	—
Более замкнутый	7	—

Обнаруживается, что у здоровых близнецов было лучше выражено сочетание самых разнообразных особенностей, общим для которых является то, что они необходимы для успешной социализации, таких, например, как большая разговорчивость.

Предпринимались также исследования, в которых особенности поведения в детстве лиц, заболевших впоследствии шизофренией, сравнивались с поведением их здоровых братьев и сестер. Оказалось,

что при анализе старых домашних кинофильмов можно указать на характерные отличия поведения в возрасте 3-4 лет у большинства детей, впоследствии заболевших: эмоциональная неотзывчивость, отсутствие контактов взглядов, физическая неловкость.

Пример поведения пар монозиготных близнецов

Весьма поучителен известный случай четверни Джениян. Речь идет о четырех монозиготных близнецах, заболевших шизофренией. Заболели все, но болезнь началась в разном возрасте, протекала по-разному, и ее исход тоже был разным. Возраст начала заболевания составил 22, 23, $24\frac{1}{2}$ и 32 года. Одна больная почти полностью поправилась, другая была очень близка к выздоровлению. У двух других близнецов болезнь приняла тяжелую форму: одна находилась в больнице длительное время, а у другой развился тяжелый прогредиентный гебефренический психоз.

Ретроспективный анализ их поведения и истории взаимоотношений в семье показал, что в случаях более благоприятного течения болезни интенсивность социальных взаимодействий друг с другом и с родителями была выше. В качестве положительно действующих факторов среды выступает число и интенсивность внутрисемейных контактов, взаимодействие с внешним миром, поддержка родителей.

Еще одно важное направление работы — поиск психометрических критериев для обнаружения лиц с повышенной склонностью к шизофрении, выделение группы повышенного риска. Один из таких тестов — шкала нарушений перцепции *(Perceptual Aberration Scale)*. В число факторов риска входят агедония (неспособность испытывать чувство удовольствия), нарушения в системе внимания, сниженная способность к прослеживанию взглядом движущихся предметов. Неспособность плавно прослеживать глазами движущиеся объекты является характерной чертой при шизофрении. При выполнении соответствующего теста обнаружены нарушения у 50% больных шизофренией, у 30% их здоровых родственников и только у 5-10% в популяции в целом.

Если сравнить больных шизофренией, их родственников (1-й степени родства) и контрольную группу нормальных людей, то по ряду ' черт личности между этими группами имеются достоверные отличия. У шизофреников большие показатели, характеризующие агедонию (неспособность получать удовольствие), чем у их родственников, а у тех, в свою очередь, они выше, чем у контрольной группы. Таким образом, можно применять тесты, оценивающие степень агедонии, как полезный индикатор склонности к шизофрении среди родственников больных.

Полезность этого подхода связана с тем, что все большее количество данных показывает, что нарушения поведения могут значительно опережать возникновение шизофрении (на годы). В связи с этим становится возможным поиск превентивных мер, которые могли бы оттянуть начало болезни, уменьшить ее проявление или вообще предупредить.

Уже в школьные годы можно заметить некоторые отклонения в поведении, характерные для лиц, заболевших впоследствии шизофренией или близкими к ней расстройствами. На основании психиатрических обследований и данных, предоставленных учителями, выяснилось, что наиболее характерными признаками являются:

- социальное отдаление (нет друзей в детстве и в подростковом возрасте, избегает активных социальных контактов со сверстниками, отвергается сверстниками, выглядит довольным своим одиночеством);
- социальная тревожность (во время обследования напряжен, в присутствии посторонних чувствует себя неудобно, неловко, считает чрезвычайно трудным подружиться с кем-либо, в общении со сверстниками и учителями обнаруживает напряженность, сдержанность, выглядит нервным);
- пассивность (редко принимает участие в спонтанной активности, пассивно ждет инструкций);
- эмоциональная вялость, уплощение аффекта (редко смеется или улыбается, не реагирует, когда хвалят или подбадривают, выражение эмоций отсутствует или неадекватно);
- странность (странное, эксцентричное поведение, недоверчивость, подозрительность).

Если в поведении ребенка отмечено большинство указанных признаков, то вероятность того, что в последующем разовьется шизофрения или близкое к ней расстройство, значительно повышается. Расстройства личности, близкие к шизофрении, — это так называемые шизоидное и шизотипическое расстройства. Правда, существуют разные точки зрения на то, можно ли включать шизоидное расстройство личности в спектр шизофренических болезней. По данным Копенгагенского проекта, если учитывать широкий спектр таких расстройств, то вероятность их обнаружения в последующем у ребенка, мать которого страдала шизофренией, составляет 30%. Если шизофренией страдали оба родителя, то частота заболеваемости возрастает до 55%.

Шизоидное расстройство личности

Для этого пограничного расстройства личности характерны отстраненность от социальных отношений, связей, контактов, ограниченный репертуар выражения эмоций. О шизоидном расстройстве личности говорят, если в поведении обнаруживается четыре следующие особенности и более:

- не желает и не испытывает удовольствия от близких отношений, включая семейные;
- почти всегда выбирает одиночную деятельность;
- мало заинтересован, если вообще это имеет место, в сексуальных контактах с другой персоной;
- получает удовольствие от очень немногих видов деятельности (если вообще получает);
- не имеет близких друзей или доверенных лиц, помимо близких родственников;
- выглядит равнодушным к похвалам или критике других;
- демонстрирует эмоциональную холодность, отстраненность, уплощенный аффект.

Помимо этого наблюдаются и другие, менее специфические отклонения, например задержка в развитии речевых навыков. В одном из исследований, где была прослежена история развития 32 детей с диагнозом шизоидная личность, у 24 впоследствии развилось шизотипическое расстройство личности, а 2 заболели шизофренией (Wolff etal., 1991).

Шизотипическое расстройство личности

Для этого расстройства отмечается дефицит в социальном и межличностном общении, сниженные возможности или дискомфорт при социальных взаимодействиях, определенные когнитивные нарушения и искажения восприятия, эксцентричное поведение. Диагноз основывается на наличии следующих особенностей поведения (5 или более):

- идеи отношения (за исключением бреда отношения);
- странные верования, сказывающиеся на поведении и несовместимые с субкультурными нормами (суеверия, вера в ясновидение, телепатию, шестое чувство и т. п.);
- необычные ощущения, включая телесные иллюзии;

♦ странности в мышлении и речи (метафоричная, чрезмерно вычурная, стереотипная);
♦ подозрительность, параноидальное мышление;
♦ неуместные или ограниченные эмоции;
♦ странное, эксцентрическое поведение;
♦ отсутствие близких друзей или доверенных лиц, помимо близких родственников;
♦ чрезмерная социальная тревожность, которая скорее связана с параноидальными страхами, чем с негативной самооценкой.

Анализ факторов риска для личностных расстройств (шизоидного и шизотипического) показал, что шизотипическое встречается примерно с равной частотой в случае заболевания одного из родителей любым психическим расстройством, будь то шизофрения или аффективное расстройство. В случае шизоидного расстройства личности обнаружено, что оно бывает только у лиц, родители которых больны шизофренией.

Шизофрения и шизотипическое расстройство личности, по-видимому, являются разными состояниями, причем некоторые факторы, влияющие на развитие шизотипического расстройства личности, обусловливают и склонность к шизофрении, но не наоборот (Ritsner et al., 1993).

Контрольные вопросы

1. Какие воздействия среды могут вызвать умственную отсталость?
2. Какая хромосомная мутация вызывает синдром Дауна?
3. Какие факторы риска известны для заболевания синдромом Дауна?
4. Назовите причины возникновения синдрома Шерешевского—Тернера.
5. Опишите особенности психики больных с синдромом Шерешевского—Тернера.
6. Какое нарушение хромосомного набора приводит к синдрому Клайнфельтера?
7. Опишите особенности психики и поведения лиц с синдромом Клайнфельтера.
8. Приведите пример генной мутации, ведущей к олигофрении.
9. Каким образом можно предупредить развитие фенилкетонурии?

10. Как близкородственные браки влияют на заболеваемость олигофренией?
11. Какова наследуемость аутизма? Какие средовые воздействия оказывают положительное воздействие на больных аутизмом?
12. Назовите генетические факторы, связанные с болезнью Альцгеймера.
13. Назовите факторы, относящиеся к категории средовых воздействий, снижающих риск заболевания болезнью Альцгеймера.
14. Каковы различия в наследуемости биполярной и униполярной форм депрессии?
15. Какие факторы среды играют ведущую роль в заболеваемости униполярной депрессией?
16. Каковы показатели наследуемости для заболевания шизофренией?
17. Какие факторы могут отвечать за дискордантность монозиготных близнецов по заболеванию шизофренией?

Глава 6

ПСИХОГЕНЕТИКА АНОМАЛЬНОГО И АЕВИАНТНОГО ПОВЕДЕНИЯ

Преступность

Изучение психогенетики преступности представляет собой достаточно трудную задачу. Во-первых, само явление чрезвычайно сложно и многообразно. Возникает вопрос: какие формы преступности учитывать, все подряд или по отдельным категориям? Очевидны колоссальные различия между, скажем, экономическим преступлением и убийством по неосторожности или преступлениями, совершенными в состоянии аффекта. Во-вторых, возникают проблемы и со сбором информации. Если в случае болезни пациенты сами ищут врачей и ведется тщательный учет медицинских данных, то в отношении преступности картина прямо противоположная — достаточно большое количество преступлений остается нераскрытыми. «Прирожденный» преступник может иметь такие способности, которые позволят ему избегать наказания.

Тем не менее попытки анализа такого сложного социального явления, как преступность, с психогенетической точки зрения неоднократно предпринимались.

Конкордантность монозиготных близнецов по этой характеристике выше, чем дизиготных. Например, по данным одной работы, она составляет 71% у монозиготных близнецов и 34% у дизиготных, однако бросается в глаза относительно высокое значение конкордантности у дизиготных близнецов. В относительно недавней публикации приводятся сходные данные по уголовным преступлениям: конкордантность монозиготных близнецов — 0,52, дизиготных — 0,23. Эта черта окажется еще более выраженной, если принимать в расчет только детскую преступность (соответственно 85 и 75%). Еще одна работа по юношеской преступности дает значения для конкордантности монозиготных близнецов 91% и для дизиготных — 73% (Gottesman, Goldsmith, 1994). Поэтому есть все основания полагать,

что средовые воздействия оказывают здесь весьма значительное влияние на дисперсию признака, причем играет роль как раз общая (разделенная) среда.

Подобно коэффициенту интеллекта, с возрастом роль воздействия общей среды снижается. В лонгитюдных исследованиях было обнаружено, что наследуемость антисоциального поведения у подростков равна 0,07, а влияние общей среды составляет 0,31. Пожалуй, это самые высокие значения для воздействия общей среды по всем исследованным свойствам личности. При повторных обследованиях взрослых воздействие общей среды падает до 0,05, тогда как наследуемость возрастает до 0,43 (Lyons et al., 1995).

Что касается природы средовых воздействий, относящихся к категории индивидуальной среды, то их выявление представляет значительные трудности. У родителей обычно наблюдается довольно выраженная тенденция одинакового отношения к детям при воспитании, однако иногда оно может отличаться, особенно при конфликтах между ребенком и родителями. По поводу антисоциального поведения подростков сообщалось, что 60% дисперсии связано с негативным и конфликтным родительским поведением, специфически направленным на подростка. Однако при анализе выяснилось, что наблюдаемая связь опосредуется в основном генетическими причинами и различия в обращении с детьми отвечают за небольшую часть эффектов индивидуальной среды (2-10%).

В случае антисоциального поведения мы имеем хороший пример **реактивной корреляции «генотип—среда».** Долгое время считалось, что нарушения норм поведения у подростков связаны с неэффективными стратегиями воспитания родителей, основанными на жестких негативных отношениях, т. е. являются результатом средовых воздействий. Психогенетический анализ показал, что средовые влияния здесь минимальны и в основе антисоциального поведения подростков должны лежать генетические причины. Стало очевидным, что негативное отношение родителей и жесткие методы воспитания являются реакцией на девиантное поведение подростков, связанное с наследственностью.

Исследования приемных детей это подтверждают (Ge et al., 1996), причем на реактивную генотип-средовую корреляцию здесь указывает связь между психиатрическим статусом биологических родителей и стилем воспитания усыновителей! Антисоциальность приемного ребенка вызывает жесткую реакцию у воспитателей, непоследовательный и негативный подход, который, в свою очередь, усиливает антисоциальное поведение приемных детей.

Дети унаследовали генотип, который привел к некоторой реакции среды, в данном случае вызвал определенное поведение приемных родителей. Из-за этого возникает корреляция в поведении биологических и приемных родителей.

Анализ данных по приемным детям показывает, что у биологических родственников тех приемных детей, которые впоследствии совершали преступления, отмечается большая вероятность совершения преступлений и большая встречаемость различных психопатий по сравнению с приемными родителями. Последнее обстоятельство указывает на еще одну важную проблему. Причиной преступности может быть аномальное развитие личности, как связанное с наследственными задатками, так и возникшее в результате воздействия среды (болезни, травмы и пр.). Среди преступников вообще отмечается большое число лиц с психопатиями и различными патологиями. Так, по некоторым данным, у 75% преступников отмечается наличие патологических или пограничных изменений в электроэнцефалограмме.

Низкий коэффициент интеллекта может иметь непосредственное отношение к преступности, и не только в том смысле, что он связан с недостаточно продуманным поведением, но и с неспособностью подготовить преступление, скрыть его, привлечь хорошего адвоката, правильно вести себя на суде и т.п.

Преступник — это тот, кто совершил преступление, данные же статистики имеются лишь по пойманным и осужденным преступникам, а это не одно и то же. Поэтому в качестве контроля необходимо использовать не общие данные популяции, а группу людей с таким же коэффициентом интеллекта и социально-экономическим статусом.

Влияние наследственных факторов на преступность

Поучительным примером такого влияния является анализ синдрома лишней Y-хромосомы (XYY) и синдрома Клайнфельтера (XXY). В свое время выяснилось, что среди преступников и агрессивных психопатов лица с такими мутациями встречаются в несколько раз чаше (в 7-10 раз), чем в целом по популяции. В средствах массовой информации заговорили о «хромосоме-убийце», причем выводы не замедлили последовать. С одной стороны, появились прецеденты вынесения лицам с данными хромосомными мутациями более мягких приговоров (они не виноваты в том, что у них такая мутация). С другой — появились предложения заранее изолировать от общества таких потенциальных преступников. Напомним, что отличительной особенностью лиц с наборами хромосом XYY и XXY является отставание в умственном развитии, сниженный коэффициент интеллекта, плохая социальная адаптация, низкий уровень контроля над эмоциями и вспышки агрессивного поведения.

Когда проанализировали характер преступлений, совершаемых лицами с синдромом лишней Y-хромосомы (XYY) и синдромом Клайнфельтера (XXY), оказалось, что связи с агрессивностью нет, преступления имеют обычный характер, за исключением отсутствия интеллектуальных преступлений.

После выравнивания по этим показателям разница в проявлении преступности между лицами с синдромом Клайнфельтера и нормальным контролем исчезает. Для лиц с синдромом лишней F-хромосомы *(XYY)* небольшое отличие все-таки остается. Очевидно, имеются какие-то дополнительные нарушения в развитии личности, которые мешают им приспособиться к социуму. У них, в частности, обнаруживается повышенная импульсивность прц эмоциональном стимулировании, неуправляемость эмоций и преобладание реакций, сопровождающихся немедленным вознаграждением. Возможно, что повышенная агрессивность также мешает нормальной адаптации в обществе.

Упоминавшиеся выше генетические эксперименты на животных, приведшие к созданию линий крыс и мышей с повышенной или пониженной агрессивностью, указывают на возможную связь определенного генотипа с этим свойством поведения. Интересно, что у человека существует корреляция между агрессивностью и гипогликемией. Под гипогликемией в данном случае понимается пониженное содержание глюкозы в крови, когда в течение 4-6 часов после приема пищи уровень глюкозы остается ниже нормы более чем па 10 мг%. У пациентов с этим свойством, как правило, отмечаются повышенная раздражительность и случаи антисоциального поведения. Болтон описал похожее явление (гипогликемию) у индейцев племени Кволля, которые отличались мрачностью, жестокостью и драчливостью.

В некоторых случаях достаточно генной (точечной) мутации, чтобы повлиять на агрессивность. В главе 4 уже упоминался случай характерного нарушения нормального поведения мужчин, которое заключалось в неожиданных вспышках агрессивности и импульсивном сексуальном поведении по отношению к женщинам. Наследование было сцеплено с *X*-хромосомой. Было выяснено, что наблюдавшийся синдром связан с точечной мутацией гена, кодирующего структуру фермента моноаминооксидазы *А* (МАОА).

Алкоголизм

В отношении **алкоголизма** встречается довольно большое разнообразие мнений. В одних работах сообщается о высоких значениях коэффициента наследуемости, в других же утверждается обратное.

При анализе следует обращать внимание на само определение алкоголизма. Может быть широкое определение, когда отмечаются все случаи чрезмерного пьянства или когда против злоупотребления алкоголем активно возражают другие члены семьи. Возможно и более узкое определение, при котором во внимание принимаются только случаи с возникновением зависимости и синдрома абстиненции.

Другой источник разногласий — явное различие между полами. Женский и мужской алкоголизм отличаются как причинами возникновения, так и проявлениями.

В свое время было обнаружено отсутствие различий между моно- и дизиготными близнецами женского пола в конкордантности по злоупотреблению алкоголем и наркотиками (McGue, 1995). Значения конкордантности составляли 0,34 и 0,31 соответственно. У мужчин такие различия оказались достоверными только для случаев раннего начала злоупотребления алкоголем (до 20 лет). Был сделан вывод о высокой наследуемости только ранних форм алкоголизма у мужчин. Это подтверждается также тем, что в случаях, когда оба монозиготных близнеца мужского пола становились алкоголиками, одновременно отмечался высокий уровень заболеваемости среди их родственников. Для женщин такая закономерность не наблюдалась. Другая работа, выполненная на большем количестве женских близнецовых пар, напротив, показала, что конкордантность по самым разным проявлениям алкоголизма для монозиготных пар вдвое выше, чем для дизиготных (Kendler et al., 1994). Значения наследуемости для женского алкоголизма оказались на уровне 60% при широком определении алкоголизма как пьянства, связанного с возникновением жизненных проблем. При этом воздействие общей среды (общее воспитание, посещение той же школы, наличие общих соседей и пр.) было практически нулевым. Таким образом, все средовые влияния, связанные с возникновением алкоголизма, можно отнести на счет воздействий, специфических для данного индивидуума. Интересно, что алкоголизм родителей не только не повышал риска алкоголизма у дочерей, но даже слегка его понижал. В этом случае, можно думать, отрицательный пример родителей играет роль удерживающего фактора, тогда как наследственность влияет в противоположном направлении.

Исследования на приемных сыновьях все-таки чаще показывают значительную корреляцию с биологическими родителями в развитии алкоголизма. Так, Полтавец сообщает, что независимо от наличия алкоголизма у воспитателей частота заболевания приемных детей, чьи биологические родители больны алкоголизмом, остается постоянной. Значения для этих двух групп составляли 12,5 и 13,6% (Москаленко, Полтавец, 1991). Таким образом, получается, что в данном исследовании семейные влияния не играли значимой роли! Если алкоголизмом болен один из биологических родителей, то заболеваемость среди приемных детей варьируется в пределах 18-25% для сыновей и 2-10% для дочерей. Оценки заболеваемости в общей популяции — 3-5% для мужчин, 0,1-1% для женщин (крайние оценки—до 10% у мужчин и 3-5% для женщин).

Похожие данные приводятся в датском исследовании, в котором были проанализированы результаты 55 усыновлений мальчиков, один из биологических родителей которых был алкоголиком. К 30-летнему возрасту у 18% усыновленных развился алкоголизм в тяжелой форме (против 5% в контрольной группе).

Близнецовые исследования демонстрируют значительный разброс, но все же имеется определенная закономерность. Хотя вариабельность потребления алкоголя в социально приемлемых границах генетически слабо обусловлена, но по мере перехода от умеренного потребления к чрезмерному наблюдается возрастание отличий конкордантности моно- и дизиготных близнецов. Так, для наиболее тяжелых проявлений алкоголизма конкордантность монозиготных близнецов составила 71%, а дизиготных — только 32%.

Подростки с высоким риском развития алкоголизма (наличие в семье алкоголиков) раньше начинают употреблять алкоголь, и у них в более раннем возрасте начинаются проблемы со злоупотреблением наркотиками. Если у них есть родственники первой и второй степени, страдающие алкоголизмом, то вероятность раннего начала употребления алкоголя повышается, так же как и трудности с развитием навыков чтения. У этих же подростков (с высоким риском развития алкоголизма) отмечается наличие определенных нейробиологических маркеров, в частности, уменьшенная амплитуда компонента *P300* в вызванных потенциалах мозга. Об этом же говорит высокий балл, набираемый по шкале экстраверсии *(Junior version of the Eysenck Personality Inventory)* (Hill et al., 2000).

Еще одно обстоятельство, влияющее на злоупотребление алкоголем, — это наличие **взаимодействия «генотип—среда»** *(GxE)*. Среда по-разному влияет на заболеваемость различными типами алкоголизма.

Выделяют **алкоголизм типа,** который отличается относительно умеренным злоупотреблением, пассивно-зависимыми чертами лич-

ности и минимальной связью с преступностью, и **алкоголизм типа II,** который характеризуется ранним началом, склонностью к совершению насилия и связью с преступностью (Cloninger, 1987). На основании данных заболеваемости близких родственников были подобраны две группы генетического риска по этим формам алкоголизма и одновременно изучены условия, в которых воспитывались обследуемые (Cloninger et al., 1981). При этом было обнаружено, что в случае группы генетического риска алкоголизма I типа заболеваемость алкоголизмом повышена, т. е. демонстрируется генетически обусловленная причина заболевания, но в то же время на заболеваемость сильно влияет среда, в которой выросли обследуемые. При неблагоприятной среде, провоцирующей злоупотребление алкоголем, заболеваемость значительно выше, чем при воспитании в благоприятной среде. Таким образом, воздействия неблагоприятной среды значительно усиливают генетически обусловленные тенденции.

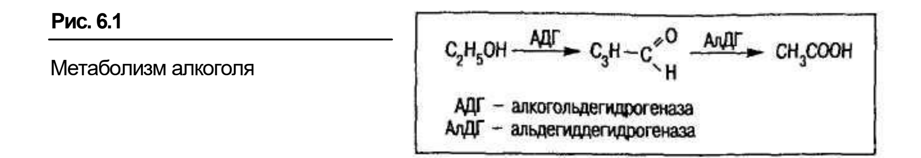
В случае группы генетического риска алкоголизма типа II заболеваемость также повышена, но она практически не увеличивается в условиях воздействия неблагоприятной среды. Таким образом, мы имеем случай, когда одинаковое воздействие среды (воспитание в неблагоприятных условиях, провоцирующих возникновение алкоголизма) по-разному влияет на разные генотипы. Средовое воздействие увеличивает заболеваемость у одних генотипов (с генетическим риском алкоголизма типа I) и не влияет на другие (с генетическим риском алкоголизма типа II).

Другой пример, указывающий на наличие взаимодействия «генотип—среда» *(G* x *E),* приводится в работе (Heath et al., 1989), где было замечено, что наследуемость потребления алкоголя у замужних женщин значительно ниже, чем у незамужних (это характерно для всех возрастов). Аналогичным образом влияет на женщин и религиозное воспитание (более низкие значения наследуемости для злоупотребления алкоголем). В этих примерах средовые влияния не дают проявиться генетически обусловленным факторам риска.

В главе 4 упоминалось об экспериментах на животных по выявлению причин, связанных с предпочтением алкоголя. В частности, было показано, что возникновение зависимости определяется активностью ферментов, метаболизирующих алкоголь. Похоже, что подобная закономерность характерна и для человека. Напомним, что этиловый спирт превращается в уксусный альдегид с помощью фермента алкогольдегидрогеназы (рис. 6.1). Следующий этап — превращение уксусного альдегида в уксусную кислоту, которое осуществляется

Рис. 6.1

Метаболизм алкоголя



с помощью альдегиддегидрогеназы. Все неприятные ощущения, возникающие после приема алкоголя, связаны не с самим алкоголем, а с повышенным уровнем уксусного альдегида в крови. Это приступы тахикардии (учащенного сердцебиения), приливы крови (гиперемия), потливость, подъем кровяного давления, позывы к мочеиспусканию и другие вегетативные сдвиги. Пониженная активность фермента альдегиддегидрогеназы приводит к очень неприятным ощущениям, на чем, кстати, основан один из методов лечения алкоголизма с помощью дисульфирама (антабуса), угнетающего активность этого фермента.

Существует аллель (вариант гена) *ALDH2*2,* кодирующий структуру альдегиддегидрогеназы со сниженной активностью. Этот атипичный фермент замедляет превращение уксусного альдегида в уксусную кислоту. В результате у людей с этим вариантом альдегиддегидрогеназы употребление алкоголя сопровождается неприятными ощущениями. В различных европейских популяциях доля людей с таким вариантом фермента колеблется от 5 до 20%, а вот в Азии он встречается гораздо чаще (у 90% японцев). Наличие такого гена в гомозиготном состоянии (примерно у 50% населения Восточной Азии) практически несовместимо с алкоголизмом. В Японии лица, гомозиготные по этому аллелю (две копии *ALDH2*2),* потребляют в месяц в 10 раз меньше алкоголя, чем лица, в генотипе которых нет *ALDH2*2.* В случае присутствия только одной копии *ALDH2*2* ежемесячное потребление алкоголя в три раза ниже, чем при отсутствии *ALDH2*2* в генотипе (Higuchi et al., 1994).

Чтобы разделить влияние наследственности и культурных традиций в развитии алкоголизма, в одной из работ (Akutsu et aL, 1990) было проведено сравнение особенностей потребления алкоголя у белых американцев и американцев азиатского происхождения (предки которых давно иммигрировали в США). Исследование было выполнено на студентах колледжей. Оказалось, что не употребляют алкоголя вообще 20% студентов азиатского происхождения и только 3% белых. Употребляют реже одного раза в месяц — 49 и 16% соответственно. Среди лиц, употребляющих алкоголь почти каждый день,

было 35% белых и только 19% студентов азиатского происхождения. Эти данные показывают, что культурные влияния, связанные с «западными» культурными ценностями и стилем жизни, не определяют особенностей потребления алкоголя. В то же время особенности физиологии сказываются весьма заметным образом.

Другие вредные привычки

Имеется умеренное генетическое влияние на пристрастие к табакокурению. Исследование, проведенное в США на 4775 парах близнецов, показало, что сильная и легкая степень табакокурения определяются разными генетическими влияниями. Один из самых сильных генетических эффектов проявляется у малокурящих, и совсем иная врожденная склонность связана с тяжелой зависимостью от табака.

Гомосексуальность

В главе 4 приводился пример, в котором половое поведение дрозофилы радикальным образом нарушалось всего из-за одной мутации *fru,* которая по сути дела вызывала гомосексуальное поведение у самцов. В отношении человека уже давно ведется дискуссия о причинах возникновения гомосексуальности.

В сравнительно недавнем прошлом эту аномалию полового поведения пытались лечить как болезнь. Было предпринято большое количество самых разнообразных, но в равной степени безуспешных попыток, варьировавших по степени радикализма и варварства от пересадки семенников до электрошоковой терапии по приговору суда. Еще в 60-х гг. прошлого века в США могли подвергнуть принудительному лечению, заключавшемуся в демонстрации картинок обнаженных мужчин в сочетании с электрошоком. Насколько неэффективны были подобные упражнения показывает история с мормоном Доном Гаррименом, который в течение одного года 85 раз подвергался сеансам такого «лечения» с нулевым результатом.

В 1991 г. Ле Вэй сообщил об исследовании мозга умерших мужчин-гомосексуалов, у которых он обнаружил различия в размерах определенных скоплений клеток в гипоталамусе, связанные с сексуальным поведением (LeVay, 1991). У гомосексуалистов они были в 2-3 раза меньше, чем у нормальных мужчин. Позднее существование так называемого третьего промежуточного ядра переднего гипоталамуса было подтверждено, равно как и наличие выраженного сексуального диморфизма (отличия в размерах между полами). Что касается данных Ле Вэя об особенностях мозга гомосексуалов, то их до сих пор не опровергли, но и не подтвердили.

По данным близнецовых исследований, у монозиготных близнецов зарегистрирована 50%-ная конкордантность, т. е. только у половины гомосексуалов были братья такой же ориентации. То, что другая половина тем не менее отличалась, несмотря на наличие идентичного генотипа и сходных условий воспитания, говорит о важности индивидуальных средовых факторов, влияющих на формирование такого типа поведения.

В случае женского гомосексуализма роль наследственных факторов еще меньше. Исследование близнецов женского пола, выросших порознь, показало, что все изученные пары были дискордантны по этой черте (Eckert et al., 1986). Авторы делают вывод, что данная особенность поведения является приобретенной, а не унаследованной.

Контрольные вопросы

1. Проведите анализ влияния на преступность наследственных факторов на примере лиц с наборами хромосом *XYY* и *XXY*.
2. Приведите пример генной мутации, связанной с повышенной агрессивностью.
3. Перечислите известные генетически обусловленные факторы риска алкоголизма.

Глава 7

ПСИХОГЕНЕТИКА СЕНСОРНЫХ СПОСОБНОСТЕЙ, ДВИГАТЕЛЬНЫХ ФУНКЦИЙ, ТЕМПЕРАМЕНТА

Психогенетика сенсорных способностей

В душе нет ничего, что не проникаю бы туда через органы чувств.

Аристотель

В главе 4 уже рассматривался вопрос о воздействии окружающей среды на правильное формирование сенсорных систем. Напомним, что при развитии нервной системы имеются критические периоды, когда принципиально важную роль играют сенсорные воздействия из окружающего мира, без которых невозможно правильное формирование нервных механизмов восприятия. Генетические программы развития реализуются таким образом, что в них предусмотрен учет воздействий из окружающей среды. В данной главе будет продолжено рассмотрение роли генетических и средовых факторов в формировании мира ощущений человека.

Вкус и обоняние

Сравнительно давно было замечено, что некоторые люди не ощущают вкуса фенилтиомочевины, тогда как большинство воспринимает его как горький. В данном случае эта способность связана с мутацией в одном локусе, которая приводит к тому, что нарушается работа вкусовых рецепторов, отвечающих за восприятие горького. У людей, гомозиготных по этому аллелю (рецессивному), страдает способность воспринимать вещества, содержащие группу атомов N - C = S, как горькие. Способность чувствовать горький вкус веществ с другой структурой молекул при этом сохраняется. В некоторых популяциях процент «нечувствительных» довольно высок — так, в некоторых районах Дагестана он доходит до 33%. В то же время среди

китайцев или африканцев такие люди встречаются сравнительно редко — в Китае, например, только 2% относятся к категории нечувствительных.

Как сказываются такие дефекты вкусового восприятия на поведении? Особенности вкуса, конечно, в первую очередь влияют на предпочтения в выборе пищи. Например, было показано, что высокая чувствительность к горькому коррелирует с повышенной разборчивостью в отношении пищи. При этом речь идет не только о веществах типа фенилтиомочевины, но и о других категориях горьких веществ. Существуют рецепторы, воспринимающие как горькие вещества типа хинина, так и ряд других, близких ему по структуре.

Кроме этого, обнаружены и некоторые другие интересные факты. Например, у людей, нечувствительных к фенилтиомочевине, чаще встречается отрицательное отношение к вкусу спиртных напитков. Отмечено также, что у них чаще наблюдаются некоторые заболевания щитовидной железы.

Были выявлены генетически обусловленные различия и в отношении вкуса некоторых других категорий веществ. Есть люди, не ощущающие горького вкуса N-пропилтиоурацила и его аналогов.

Постепенно становится ясно, что различия в восприятии вкусовых ощущений могут быть весьма велики. Креатин одним людям кажется горьким, другим — безвкусным. Бензоат натрия при определенных концентрациях одним людям кажется сладким, другим — соленым, а третьим — горьким! Это чисто качественные отличия восприятия, но если обратиться к количественным характеристикам, то и здесь также обнаруживается поразительное разнообразие. Так, например, отмечались 100-кратные различия в пороговых концентрациях таких простых веществ как NaCL, KCL, HCL. Рихтер наблюдал детей, которым 20%-ный раствор сахара казался безвкусным. Кстати, существуют определенные закономерности в изменении вкусовой чувствительности с возрастом. У детей пороги выше, затем они понижаются и в старости снова начинают увеличиваться.

Врожденные дефекты вкуса могут иметь и более грубый характер, например, описана семейная дизантономия — синдром, характеризующийся целым рядом нарушений, в том числе полным отсутствием вкусовых сосочков и луковиц.

В целом следует отметить, что анализ индивидуальных различий вкусового восприятия показывает значительное разнообразие ощущений.

В отношении обоняния наблюдаются еще более выраженные различия в восприятии. Описан целый ряд мутаций, приводящих к полной **аносмии** — неспособности воспринимать запахи. Так, на Фарерских островах в нескольких поколениях наблюдалась семейная аносмия, передававшаяся по наследству как аутосомная доминантная мутация. В случае другой аутосомной доминантной мутации наблюдалась аносмия, которая развивалась в среднем возрасте.

Частичная аносмия, когда утрачена способность воспринимать тот или иной запах, встречается значительно чаще. Например, около 18% мужского населения Австралии полностью нечувствительны к запаху синильной кислоты. Среди женщин такая аносмия встречается существенно реже (4,5%), что заставляет думать о наследовании, сцепленном с полом. Как рецессивный признак передается частичная аносмия к изобутиловой кислоте.

В обонятельной сенсорной системе имеется очень большое разнообразие рецепторов, именно поэтому многочисленные попытки ввести классификацию запахов фактически не увенчались успехом. Во вкусовой сенсорной системе традиционно выделялись 4 категории ощущений — кислого, горького, соленого и сладкого вкуса. Японские исследователи недавно предложили добавить еще «пятый вкус» — так называемый умами, который ощущается при воздействии глутамата. Даже если за каждый вкус отвечает несколько разновидностей рецепторов, как, например, в случае горького вкуса, то все равно это не идет ни в какое сравнение с обонянием, где, по некоторым данным, встречается до 200 разновидностей рецепторов!

Поэтому индивидуальные различия в отношении обоняния поразительно велики. Пороговые значения концентрации веществ для разных людей могут различаться в 1000 раз, даже внутрисемейные отличия чувствительности могут достигать 5-кратных.

Существует и общее понижение чувствительности к запахам — так называемая гипосмия. Она сопровождает некоторые заболевания, например поджелудочной железы, а также болезнь Паркинсона. В данном случае можно рассматривать этот фактор (болезнь) как средовое воздействие, влияющее на сенсорную систему.

При старении также наблюдается постепенное снижение чувствительности к запахам.

Роль обоняния в поведении млекопитающих вообще и человека в частности очень велика. Известно шутливое высказывание по этому поводу, согласно которому, для того чтобы понять значение обоняния для человека, достаточно пройтись по магазину или аптеке и сосчитать продукты, которые ароматизированы или дезодорированы. Способности других млекопитающих в сфере обоняния еще более поразительны. В свое время ставился вопрос, способны ли полицейские собаки по запаху распознать монозиготных близнецов. Одни исследователи сообщали, что это возможно (Калмус), другие не подтверждали этих результатов (Фогель). В принципе, удивляться этому не приходится, так как определенный процент (пусть даже очень небольшой) монозиготных близнецов практически всегда демонстрирует дискордантность по тому или иному признаку. Поэтому у некоторых пар должны быть различия и запахов.

Эксперименты на инбредных линиях мышей дали очень интересные результаты, характеризующие способность обонятельного распознавания. Напомним, что мыши, принадлежащие к одной инбредной линии, обладают идентичным генотипом. Оказалось, что животные одной инбредной линии способны отличать по запаху мышей другой инбредной линии, отличающейся только по одной паре генов.

С обонянием у млекопитающих связано и половое поведение, в частности выбор партнера. Здесь необходимо сказать несколько слов о гаплотипе, т. е. наборе тесно сцепленных между собой генов, которые наследуются как единое целое. Гаплотип гистосовместимости (совместимости тканей) содержит гены системы *HLA*, с которыми связаны синтез антигенов и иммунные свойства организма. Чем разнообразнее этот набор, тем эффективнее действует иммунная система. Оказалось, что мыши предпочитают спариваться с партнером, который отличается по данному набору генов. У мышей это локус *H2*, аналогичный комплексу *HLA* у человека. Распознавание партнера основывается на обонянии, поскольку при перерезании обонятельных нервов данный тип предпочтения исчезает.

Дальнейшие эксперименты показали, что такая особенность полового поведения характерна и для других грызунов. Биологический смысл данного явления очевиден — у потомства будет более разнообразный набор этих генов, а значит, иммунная система будет функционировать эффективнее.

Возникает вопрос: какое отношение имеют эти данные к человеку? Нет ли аналогичных закономерностей, влияющих на его половое поведение? Конечно, впрямую повторить эти работы на человеке невозможно, однако были проведены довольно интересные исследования в условиях изолированной популяции людей. В Северной Америке имеется община хутеритов *(hutterite)*. Это потомки евро-

пейских переселенцев, ведущие своеобразный общинный образ жизни, достаточно изолированные от окружающего мира. Благодаря этому в данной популяции имеется довольно ограниченный набор *HLA*-гаплотипов. Исследователи установили *HLA*-гаплотипы у 411 семейных пар хутеритов и сделали поразительный вывод — брачный выбор определенно испытывал влияние *HLA*-гаплотипов! При вступлении в брак люди избегали выбирать партнеров с таким же гаплотипом (Ober et al, 1997).

Конечно, утверждать, что в данном случае выбор основывается на обонятельных раздражителях, мы, строго говоря, не можем, однако у других млекопитающих работают именно эти механизмы. Таким образом, можно полагать, что индивидуальные особенности обонятельного восприятия могут оказывать большое влияние даже на выбор брачного партнера.

В другом исследовании это было показано с еще большей убедительностью. Изучалась связь между последовательностями генов *HLA*-гаплотипов и отношением к различным запахам 49 незамужних женщин. Им предлагали оценить запахи в разных коробочках, спрашивая, желали ли бы они, чтобы эти запахи присутствовали в их окружении все время. В коробочки помещали различные вещества и кусочки ткани, в том числе кусочки футболок, в которых мужчины спали на протяжении двух ночей. Мужчины, участвующие в исследовании, были представителями разных этнических групп. В работе было показано, что, во-первых, нет запахов, предпочитаемых всеми одинаково, а во-вторых, было выяснено, что женщины предпочитают запахи тех мужчин, чьи *HLA*-гаплотипы похожи на их собственные, но не идентичны им. При этом выбор основывался на генах, полученных ими от отца. Те гены, которые эти женщины получили от матери, не оказывали влияния на предпочтение мужских запахов. По результатам этой работы ученые сделали заключение, что женщины могут ощущать генетические отличия по запаху, причем отличия могут заключаться в единичных генах.

Зрение

В развитии **зрительной сенсорной системы** принимает участие огромное число генов. Описан целый ряд мутаций, которые приводят к очень тяжелым нарушениям, например атрофии зрительного нерва. Существует масса мутаций, вызывающих атрофию, которые наследуются как по доминантному, так и по рецессивному типу. Не менее

шести локусов вызывают врожденную аплазию сетчатки и слепоту. Наряду с мутациями, вызывающими очень тяжелые последствия, имеется ряд мутаций, приводящих к специфическим изменениям восприятия.

Особенно интересны нарушения цветовосприятия или различные варианты цветовой слепоты **(дальтонизма).** В сетчатке имеются три категории колбочек, которые содержат различные зрительные пигменты. Максимальная чувствительность каждого пигмента приходится на различные части спектра, поэтому можно говорить о синечувствительных колбочках, зеленочувствительных и желточувствительных (участвующих в восприятии красного).

Гены, отвечающие за синтез пигмента для зелено- и желточувствительных колбочек, локализованы на *X*-хромосоме и демонстрируют все особенности наследования, сцепленного с полом.

Поскольку рецессивные мутации, находящиеся на *X*-хромосоме, у мужчин сразу проявляются в фенотипе, то цветовая слепота этого типа намного чаще встречается у мужчин, чем у женщин.

> Существует любопытная особенность, касающаяся женщин с синдромом Шсрешсвского—Тернера. Поскольку при этом заболевавши имеется только одна половая хромосома (*X*'O), то рецессивные гены, сцепленные с *X*-хромосомой, у них сразу проявляются в фенотипе. Поэтому цветовая слепота у женщин с синдромом Шерешевского—Тернера встречается так же часто, как и у мужчин.

Пигмент в желточувствительных колбочках может полностью отсутствовать, тогда в сетчатке встречаются только два типа колбочек. Это явление называется **протанопия** и встречается у 1,3% мужчин. Пигмент может присутствовать, но быть аномальным — этот дефект получил название **протаномалии** (также у 1,3% мужчин). Наиболее часто встречаются мутации, связанные с функционированием зеленочувствительных колбочек. Случаи отсутствия пигмента **(дейтеранопия)** отмечаются у 1,2% мужчин, а наличие аномального пигмента **(дейтераномалия)** — у 5,0% мужчин. При цветовой слепоте такого рода люди не могут отличить красный цвет от зеленого.

Ген, отвечающий за синтез пигмента для синечувствительных колбочек, расположен на аутосоме. Он не демонстрирует сцепленного с полом наследования, поэтому тип цветовой слепоты, при котором нарушается способность отличать синий цвет от желтого, встречается крайне редко (у 0,001-0,002% мужчин).

Еще более редки случаи, когда имеется только один тип колбочек или они вообще полностью отсутствуют (0,000001 и 0,00001% муж-

чин соответственно). Полное отсутствие колбочек получило название полной цветовой слепоты и связано с аутосомной мутацией. Английское название этой аномалии — дневная слепота, поскольку больные лучше видят в сумерках, так как у них в сетчатке присутствуют только палочки. Раньше считалось, что цветовое зрение полностью отсутствует и в случаях, когда имеется только один тип колбочек. Но теперь удалось показать, что при наличии, например, одних синечув-ствительных колбочек больные способны различать небольшие голубые объекты на желтом поле, и наоборот.

В целом получается, что у 8,8% мужчин имеются те или иные генетически обусловленные нарушения цветовосприятия. В различных популяциях, особенно изолированных, могут наблюдаться отклонения от этих цифр в ту или иную сторону. Например, в некоторых районах Дагестана значительно повышена частота встречаемости дихроматов (присутствуют только два типа колбочек). Наиболее высокие значения встречаемости различных форм цветовой слепоты у мужчин отмечены у арабов (10%), тогда как в Мексике она составляет только 2,3%, а на островах Фиджи — 0,8%.

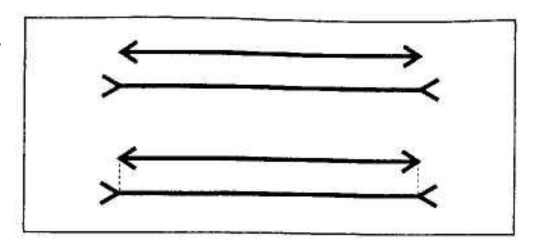
Существуют мутации, вызывающие нарушения функционирования палочек. Описана доминантная мутация, вызывающая врожденную ночную слепоту (пропадает способность видеть в сумерках), наблюдавшаяся в 11 поколениях в одном семействе (у потомков некого Жана Ногаре из Прованса). Это объясняется тем, что палочки являются гораздо более чувствительными к свету и способность видеть в сумерках связана именно с ними. Помимо этого вся организация нервных связей в сетчатке устроена таким образом, что функция палочек связана с обнаружением слабого света за счет качества изображения, поэтому в восприятии цвета, формы и движения объектов ведущую роль играют колбочки.

Одним из наиболее показательных примеров воздействия среды, способного повлиять на работу органов зрения, является нарушение работы палочек в результате нехватки витамина *А,* необходимого для образования зрительного пигмента родопсина. Возникает болезнь, именуемая куриной, или ночной, слепотой, при которой больные утрачивают способность видеть в сумерках. Если недостаток витамина *А* продолжается длительное время, то это может привести к разрушению наружных сегментов фоторецепторов и к полной слепоте.

Цветовая слепота может быть и приобретенной. Чаще всего заболевания, поражающие внешние слои сетчатки, вызывают **тританопию** — отсутствие синечувствительных колбочек. При поражениях

Рис. 7.1

Иллюзия Мюллера-Лайера. Отрезки одинаковой длины кажутся разными



внутренних слоев сетчатки и зрительных нервов чаще наблюдаются дефекты в функционировании зелено- и желточувствительных колбочек.

Были сделаны попытки оценить и другие свойства зрительной сенсорной системы, такие как подверженность некоторым зрительным иллюзиям, критическая частота мельканий, при которой наблюдается слияние в единый образ. По критической частоте мельканий были получены довольно высокие значения коэффициента наследуемости (0,63), что говорит о большей роли генетических факторов в определении индивидуальной изменчивости по данному признаку. Что касается зрительных иллюзий, то данные по известной иллюзии Мюллера-Лайера (рис. 7.1) показали сравнительно небольшую конкордантность у монозиготных близнецов (0,53—0,57) и низкие величины коэффициента наследуемости, оцениваемые в некоторых работах лишь в 0,22-0,40. Это говорит о большой роли средовых воздействий в формировании этой черты зрительного восприятия. О том, что способность поддаваться иллюзии Мюллера-Лайера может зависеть от образа жизни и от определенной тренировки зрительной системы, свидетельствуют и данные, полученные в исследованиях бушменов Австралии. Оказалось, что они примерно в четыре раза меньше поддаются этой иллюзии, чем американцы.

Слух

Описано большое количество мутаций, приводящих к полной или частичной глухоте. Некоторые из них демонстрируют четкое доминантное наследование. Так, у нескольких семей наблюдалась невосприимчивость к низким частотам. Другие признаки — речь, умственное развитие, функция вестибулярной системы — были в норме, восприятие тональных посылок частотой 2000 Гц также не отличалось от нормального. Предполагается, что причиной такого дефекта могло быть избирательное нарушение верхушки улитки во внутреннем ухе.

Встречается и глухота к средним топам. Сообщалось о семье, в которой у матери и у трех из шести ее детей наблюдалось отсутствие восприятия частот от 500 до 4000 Гц. Как доминантный признак наследуется и глухота к высоким тонам, описанная в четырех поколениях у одного семейства мормонов. Встречается даже односторонняя глухота! Была исследована одна семья, в которой четверо детей из восьми были глухи на одно ухо, такой же дефект был у матери, у ее отца и сестры.

На нормальном развитии слуховой системы может сказываться и влияние большого числа рецессивных генов. Так, Мортон упоминает о 35 локусах мутаций, гомозиготность по любому из которых приводит к глухоте. По его же оценкам, около 10% нормальных индивидов в популяции являются носителями того или иного гена, связанного с глухонемотой.

В то же время ряд физиологических характеристик нормальной слуховой системы отличается высокой степенью стабильности. При этом индивидуальная изменчивость, связанная с разнообразием генотипов, очень невелика. Так, при определении порогов и латентных периодов различения громкости звуков было выявлено практическое отсутствие отличий между моно- и дизиготными близнецами по степени внутрипарного сходства.

Другие сенсорные системы

Врожденные дефекты в других сенсорных системах, например в соматической или проприоцептивной, как правило, связаны с целым рядом патологических изменений. Например, описана врожденная **анальгезия,** т. е. нечувствительность к боли, при которой наряду с полным отсутствием болевых ощущений была существенно ослаблена тактильная и температурная чувствительность, отсутствовали сухожильные рефлексы. Последующий анализ показал, что при этой форме наследственной патологии наблюдается недоразвитие спинномозговых ганглиев, задних рогов и задних столбов спинного мозга и практическое отсутствие спиноталамического тракта.

Двигательные функции

При анализе наследования двигательных способностей возникает проблема, связанная с организацией движения. Хотя параметры движения относительно легко поддаются регистрации, имеется целая иерархия уровней, обеспечивающих моторные функции. Нейрофизиологические особенности, характерные для каждого уровня, существенно влияют на соотношение генетических и средовых детерминант, обеспечивающих ту или иную двигательную функцию.

Первый, наиболее простой — это уровень спинного мозга, в основном обеспечивающий элементарные рефлексы, которые представляют собой в высшей степени врожденные механизмы. Если попытаться определить наследуемость параметров движений, совершаемых на этом уровне, то получаются очень высокие значения коэффициента наследуемости. Так, оценки латентного периода коленного рефлекса (разгибание ноги в колене при ударе но сухожилию) дают значение $h^2 = 0{,}98$.

Помимо структур, обеспечивающих элементарные рефлекторные движения, существуют так называемые генераторы моторных программ. Активность соответствующих нервных центров обеспечивает довольно сложные последовательности двигательных актов, например дыхание или локомоцию. Хотя генераторы моторных программ во многом функционируют на безусловно-рефлекторной основе, эти системы уже демонстрируют высокую степень пластичности и доступны произвольному контролю. Они локализованы на уровне спинного мозга или на более высоких уровнях моторной иерархии. В качестве второго уровня выделяют структуры ствола мозга, дающие начало вестибулоспинальным трактам и позволяющие осуществлять координацию движений на основе сенсорной информации от вестибулярного аппарата.

Если посмотреть на коэффициент наследуемости параметров движений, связанных с этим уровнем организации (например, бег на короткие дистанции, толчковые движения), то значения h^2 окажутся также весьма высокими (около 0,7-0,87). Некоторые авторы приводят для величины наследуемости анаэробной работоспособности, определяемой по результатам бега на 60 и 100 м, еще более высокие показатели - 0,91-0,99 (Шварц, 1978).

В качестве третьего и четвертого уровня организации движений выделяют моторную и премоторные зоны коры больших полушарий» Это высшие центры, отвечающие за выбор цели, программирование движений, формирование сложных двигательных актов, т.е. за осуществление самых сложных произвольных движений. Для них характерна высокая степень пластичности, способность изменяться при тренировке и «отзывчивость» на воздействия среды. Стоит также упомянуть мозжечок и базальные ганглии, играющие очень большую роль в моторных функциях.

Таким образом, движения могут очень сильно отличаться по уровню нейрофизиологического обеспечения, из-за чего в различных двигательных тестах можно получить довольно большой разнобой в результатах. Допустим, от испытуемого требуется просто нажать на кнопку в ответ на определенный сигнал. В зависимости от задачи скорость двигательной реакции может в очень небольшой степени зависеть от моторного компонента и определяться в основном временем, необходимым для обнаружения сигнала, опознания сенсорного стимула, сравнения сенсорного образа со следом в памяти, принятия решения и т. п.

Высокая степень пластичности двигательных систем, их способность к изменению в результате тренировки представляет собой дополнительную трудность в психогенетическом анализе двигательных способностей. Зачастую оценки наследуемости до и после тренировки радикально изменяются.

Как правило, оценки наследуемости сложных поведенческих навыков получаются довольно низкими. Например, при оценке почерка монозиготных близнецов, как разлученных, так и воспитывавшихся вместе, обнаружено очень небольшое количество пар с совпадавшими характеристиками (5-15%). Коэффициент наследуемости для сложных двигательных функций резко падает по мере их развития (как в случае выработки почерка), поскольку индивидуальные различия здесь в неизмеримо большей степени связаны с особенностями индивидуальной тренировки, чем с изменчивостью генотипов.

Возьмем в качестве примера музыкальную деятельность, которая, с одной стороны, представляет собой реализацию сложнейших приобретенных моторных программ, а с другой стороны, предполагает развитие весьма тонких сенсорных способностей.

Изучение наследуемости музыкальных способностей (оценка давалась по 8 параметрам) дало любопытные результаты. Если испытуемые никогда не брали уроков музыки и не упражнялись в игре на музыкальных инструментах, то значения коэффициента наследуемости были довольно высокие. Но показатели наследуемости сразу уменьшались, если исследовалась группа людей, хоть в какой-то степени обучавшихся музыке.

В то же время тренировка может приводить и к увеличению коэффициента наследуемости, если имеется средовый фактор, способствующий реализации генетических способностей у разных генотипов. Оптимальное воздействие среды приведет к тому, что основная причина изменчивости будет заключаться в различиях генотипов. Так, в некоторых исследованиях отмечено возрастание коэффициента наследуемости при автоматизации навыка. Например, близнецов, выросших порознь (как моно-, так и дизиготиых), обучали относительно простой задаче отслеживания вращающейся цели с помощью остроконечной палочки (Fox et: al, 1996). Выяснилось, что значение наследуемости было достаточно велико уже в начале обучения и по мере тренировки оно возрастало. Скорость обучения тоже оказалась в значительной степени обусловленной генетическими факторами.

Большое количество данных об организации двигательных функций было получено благодаря изучению спортивных достижений.

В некоторых видах спорта решающее значение имеет биоэнергетическое обеспечение движений. Для характеристики так называемой аэробной работоспособности применяется показатель максимального потребления кислорода (МПК), который показывает потребление кислорода на единицу веса в минуту. Специальные методики позволяют определять этот показатель без учета массы жировой ткани. Аэробная работоспособность важна в тех видах спорта, где требуется выносливость (в частности, скоростная), — бег на средние и длинные дистанции, лыжи, конькобежный спорт, велоспорт, спортивная ходьба.

У нетренированных людей значения МПК составляют 40-50 мл х кг/мин, тогда как, например, у лыжников международного класса МПК превышает 80. При оценке коэффициента наследуемости этого показателя были получены значения -0,79 (Шварц, 1978). В то же время МПК зависит и от средовых факторов — при занятиях соответствующими видами спорта можно получить существенный прирост значения индивидуального МПК. Однако, как указывалось в главе 1, норма реакции (пределы модификационной изменчивости) тоже зависит от генотипа, поэтому увеличение МПК, связанное с тренировкой, как правило, не превышает 20-30%. Это позволяет сразу оценить потенциальные возможности спортсмена, поскольку практически весь прирост МПК происходит в течение первых шести месяцев занятий и ни количество, ни качество последующих тренировок практически не влияет на дальнейшее увеличение МПК (рис. 7.2).

В случае показателя максимального потребления кислорода мы имеем хороший пример признака (фенотипа): с одной стороны, этот признак является важным показателем физических способностей, а с другой — достаточно неплохо определены наследуемость и отно-

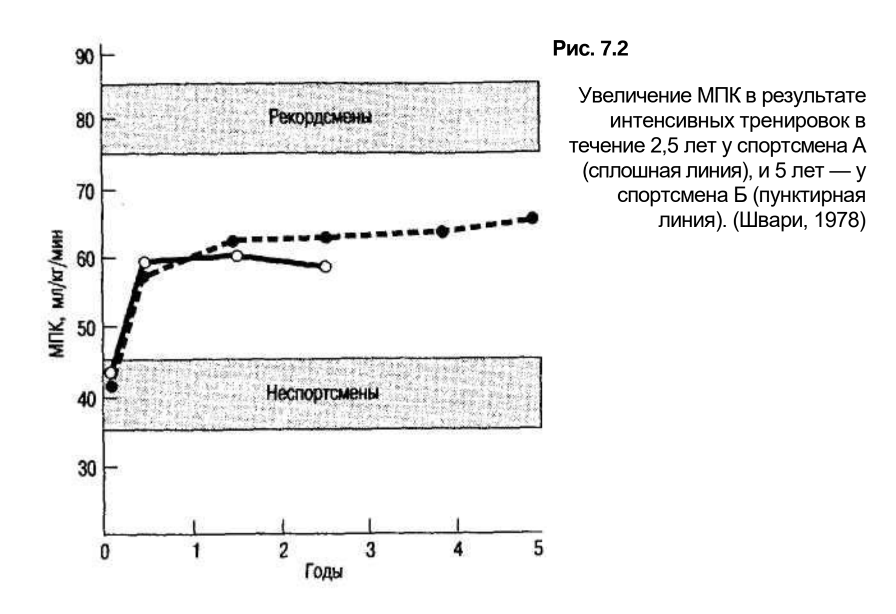


Рис. 7.2

Увеличение МПК в результате интенсивных тренировок в течение 2,5 лет у спортсмена А (сплошная линия), и 5 лет — у спортсмена Б (пунктирная линия). (Швари, 1978)

сительная роль генотипа и воздействий внешней среды при его формировании.

Теппинг-тест

Одним из самых простых тестов, оценивающих двигательные функции, является так называемый теппинг-тест, который позволяет установить максимальная скорость постукиваний карандашом по бумаге (обычно за 10 с в окружности диаметром 8 см). Наряду с максимально возможным темпом постукиваний определяется и «естественный» темп, который кажется оптимальным для испытуемого. Близнецовые исследования указывают на значительный вклад генетического компонента в изменчивость по данному тесту.

Различия между монозиготными близнецами будут примерно такими же, как и между результатами, полученными при повторении эксперимента с одним и тем же человеком. В некоторых работах коэффициент наследуемости достигает 0,83-0,87. Интересно, что если оптимальный темп сравнивать с максимальным, то в первом случае корреляция между монозиготными близнецами оказывается выше (0,78 против 0,69). У дизиготных близнецов отмечена противоположная тенденция — 0,15 для оптимального и 0,25 для максимального темпа (Пантелеева, Шляхта, 1978). Получается, что коэффициент

наследуемости должен быть выше в случае оптимального темпа постукиваний. Возможно, правы те психологи, которые считают, что этот тест, на первый взгляд такой простой, определяет «естественную быстроту психической жизни» и может быть связан с природными основами темперамента (Айзенк).

Исследования «странностей» двигательного поведения

При изучении поведения монозиготных близнецов исследователи обращают внимание не только на сходство в существенных характеристиках личности, которые могут быть измерены и так или иначе оценены количественно. Отмечается также наличие большого количества сходных идиографических черт, т.е. индивидуальных особенностей, не поддающихся количественной оценке вследствие своей уникальности (Bouchard et al., 1986). Многие из них могут быть результатом уникального набора генов (см. по этому поводу главу 9, об эмергенезе).

Сюда относятся такие особенности, как скорость и темп речи и движений, формы экспрессивного поведения, реакция на стресс, позы, какая-нибудь особая манера смеяться.

Например, пара монозиготных близнецов выросла в разных семьях, где родители были, судя но описаниям, сдержанные и строгие. У одной из близнецов отмечалась привычка к характерному частому хихиканью, которого она не встречала ни у кого из своих знакомых, пока наконец не познакомилась со своей сестрой-близнецом, обладавшей точно такой же чертой.

Идиографические черты не ограничиваются особенностями двигательного поведения, они могут включать любимые занятия (например, увлечение собаками или каким-нибудь ремеслом), специфические страхи (боязнь высоты или замкнутого пространства).

Пример поведения разлученных близнецов

Описания некоторых пар разлученных близнецов иногда поражают идентичностью их привычек и предпочтений. Один из самых знаменитых примеров — это пара монозиготных близнецов «близнецы Джимы» (Jim twins), которые были разлучены сразу после рождения и встретились только спустя 39 лет (Wright, 1995). При встрече выяснилось, что каждый был дважды женат, причем и у одного и у другого первую жену звали Линда, а вторую Бетти. Джим Льюис,назвал своего сына-первенца Джеймс Алан, а у его брата Джима Спрингера первого ребенка звали Джеймсом Алленом. В детстве у каждого была собака по кличке Той. Оба служили помощниками шерифа, а во время отпуска

обычно отдыхали на одном и том же курорте во Флориде. Братья любили плотничать и оборудовали себе мастерские в подвальных этажах, своих домов. Каждый сделал в своем саду скамейку вокруг дерева и покрасил ее в белый цвет. Совпали также сорта любимого пива и марки сигарет (они были заядлыми курильщиками). И наконец, близнецы не любили бейсбол, чрезвычайно популярный в США вид спорта.

Похожая история произошла и с другой парой разлученных близнецов, которые после воссоединения обнаружили, что у них полностью совпадают предпочтения: они пользуются одной маркой лосьона для бритья, зубной пасты, тоника для волос, одним сортом сигарет. Когда после встречи они послали друг другу подарки ко дню рождения, то оказалось, что, находясь в разных городах, они выбрали один и тот же подарок (Lykken et al., 1992).

Психогенетика темперамента

В современной психогенетике речь чаще идет о характеристиках личности, поскольку понятие темперамент, особенно в зарубежной литературе, в настоящее время связывается главным образом с типом эмоциональных реакций (особенно их выражением), а также с характерными или привычными склонностями личности.

В качестве метода выявления основных особенностей личности весьма популярен подход определения пяти факторов, так называемой «большой пятерки» *(Big Five).*

- Экстраверсия *{extroversion).* Даются оценки интроверсии—экстраверсии, общительности—нелюдимости, уверенности—застенчивости.
- Способность к согласию *(agreeableness).* Оценивается уступчивость—неуступчивость, дружелюбность—безразличие к другим, послушность—враждебность.
- Добросовестность *{conscientiousness).* Это самый неопределенный фактор.
- Нейротицизм *(neuroticism).* Выясняется уровень эмоциональной стабильности, приспособляемости—тревожности, зависимости-независимости.
- Откровенность, прямота *(openness).* Определяются легкость приспособляемости—подчинение, непослушность—покорность.

При анализе наследуемости отдельных компонентов этого списка самые высокие значения были получены для экстраверсии (0,49) и откровенности (0,45), а наименьшие — для способности к согласию (0,35) и добросовестности (0,38). Для всех показателей значение вклада общей среды в изменчивость оказалось близким к нулю (от 0,02 до 0,11). Можно сделать вывод, что в изменчивости личностных характеристик основную роль играют индивидуальные средовые эффекты либо генотип-средовые взаимодействия.

При изучении симптомов тревожности и боязливости (компонента эмоциональности, называемого нейротицизмом по другим методикам) было обнаружено, что примерно половина наблюдавшейся изменчивости может быть отнесена на счет генетических факторов. Эти данные были получены на основе опросов монозиготных близнецов, как воспитанных вместе, так и разлученных. В исследованиях, в которых кроме самоотчетов привлекались оценки поведения, данные сверстниками, были получены сходные результаты.

Из более специфичных свойств личности следует упомянуть степень радикализма и консерватизма в мышлении. Вопреки ожиданиям оказалось, что для этих качеств характерны довольно высокие оценки наследуемости *(№* равен соответственно 0,65 и 0,54). Даже для такой черты, как авторитарность, было получено значение h^2 = 0,62, причем обнаружилось, что по этой характеристике наблюдается неожиданно высокое значение ассортативности браков (0,68!).

В рамках большого миннесотского исследования близнецов, выросших порознь, были проведены самые разнообразные тесты свойств личности и темперамента, а также таких качеств, как профессиональные интересы, занятия на досуге, социальные отношения. Выяснилось, что монозиготные близнецы, выросшие вместе, обнаруживали примерно такую же степень сходства, как и разлученные близнецы (Bouchard et al., 1990).

Контрольные вопросы

1. Приведите примеры генетически обусловленных дефектов восприятия вкуса. Каким образом они могут влиять на поведение?
2. Что такое аносмия, вследствие чего она может возникать?
3. Каким образом обоняние сказывается на половом поведении млекопитающих?
4. Каковы особенности наследования дальтонизма?
5. Какие случаи цветовой слепоты связаны с аутосомным наследованием?
6. Приведите примеры мутаций, сказывающихся на слуховой сенсорной системе.

7. Как изменяются показатели наследуемости двигательных функций в зависимости от нейрофизиологического уровня обеспечения движения?
8. Каково соотношение генетических и средовых влияний на показатели аэробной работоспособности?
9. Укажите на особенности наследуемости показателей теппинг-теста.
10. Расскажите о наследовании идиографических черт поведения на примере монозиготных близнецов.
11. Что можно сказать о наследуемости основных свойств личности?

Глава 8

ГЕНЕТИКА ПСИХОФИЗИОЛОГИЧЕСКИХ И ФИЗИОЛОГИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ

Перед учеными стоит крайне интересная проблема: найти связь между поведением человека, его психологическими особенностями и специфическими функциональными характеристиками мозга. Например, предстоит определить, от каких особенностей организации нервной системы зависит способность решать определенные категории когнитивных тестов. Решение этой задачи позволит осуществлять — возможно, в не таком уж далеком будущем — более детальный анализ наследования психологических свойств.

Электроэнцефалограмма

В настоящее время существует множество методов изучения активности мозга человека. Одним из них является регистрация электрических потенциалов, получившая название электроэнцефалографии. Суммарная электроэнцефалограмма (ЭЭГ) представляет собой запись потенциалов головного мозга и отражает активность огромного числа нервных клеток, а также характеристики функциональной активности мозга, связанные с глобальными процессами. Так, особый вклад в генерацию ритмов ЭЭГ вносят восходящие активирующие системы (среднего и переднего мозга), тормозящие системы на уровне продолговатого мозга, моста и промежуточного мозга. ЭЭГ довольно сильно изменяется при повышении или снижении функциональной активности структур мозга, колебаниях эмоционального состояния, уровня внимания, а также при различных патологиях.

При анализе ЭЭГ обращают внимание на амплитуду и частоту возникающих волн. Выделяют определенные ритмы, которые характеризуются частотой, амплитудой, распределением по областям мозга и некоторыми другими особенностями. Среди основных ритмов ЭЭГ выделяют α-, β-, θ-, δ- и γ-ритмы. Примеры вспышек волн различных ритмов в ЭЭГ человека приведены на рис. 8.1. Волны α-рит-

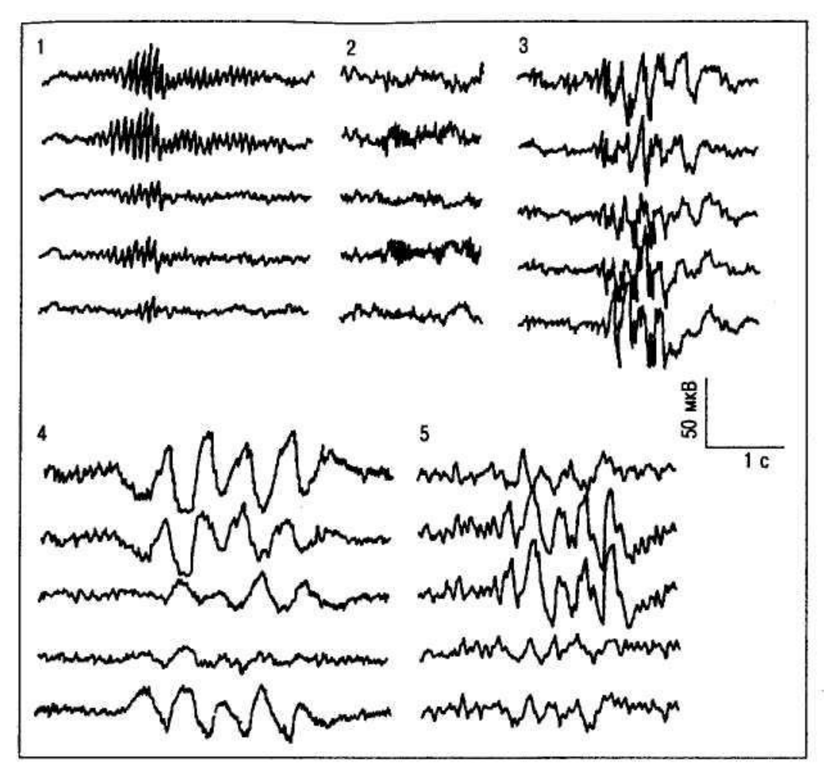


Рис. 8.1. Примеры вспышек волн в ЭЭГ: 1 — α-волн высокой амплитуды; 2 — β-волн высокой амплитуды; 3 — острых волн; 4 — δ-волн; 5 — θ-волн (по Зенкову, 1996)

ма генерируются с частотой 8-13 Гц, β-ритма — с частотой 14-40 Гц. θ- и δ-ритмы более медленные (соответственно 4-6 и 0,5-3 Гц), но амплитуда волн может значительно превышать значения, наблюдаемые при более быстрых ритмах.

Параметры ЭЭГ, характерные для индивида, формируются довольно медленно, этот процесс завершается только к 16-18 годам, а по некоторым свойствам ЭЭГ окончательно созревает к 19-20 годам. Существуют определенные изменения ЭЭГ, связанные со старением. После 50 лет отмечается снижение выраженности α-ритма, увеличивается индекс β-ритма, чаще появляются θ-волны.

В структуре ЭЭГ имеются и половые отличия. Во всех возрастных группах у женщин чаще представлены ЭЭГ с более высокими частотами а-ритма и с большей выраженностью р-ритма. Это указывает на повышенный уровень активации по сравнению с мужчинами.

ЭЭГ каждого человека достаточно индивидуальна и может существенно отличаться от средних показателей по выраженности ритмов, их распределению, изменениям при функциональной нагрузке.

Уже в первых работах на монозиготных близнецах было обнаружено удивительное сходство их электроэнцефалограмм, отличавшихся друг от друга не более чем отдельные записи одного человека. В дальнейшем удалось выяснить, что особенно большое сходство ЭЭГ монозиготных близнецов касается параметров а-ритма (его частота, индекс, распределение). Методом слепой классификации (экспертам не было известно происхождение ЭЭГ) было установлено полное сходство ЭЭГ монозиготных близнецов в 85% случаев, сомнительное сходство — для 11% обследованных и только 4% заключений о несходстве. Для дизиготных близнецов, напротив, в 95% случаев было получено заключение о несходстве и только у 5% ЭЭГ обнаруживала полное сходство (Леннокс).

Отмеченное сходство ЭЭГ касается и разлученных близнецов, так что влияние общей среды на формирование ЭЭГ отсутствует. Из средовых факторов следует упомянуть только различные патологические воздействия. ЭЭГ может значительно измениться в результате травм головного мозга, инсультов, при некоторых других заболеваниях. В результате это может привести к дискордантности ЭЭГ у близнецов.

Если сравнивать различные характеристики ЭЭГ, то наиболее высокие оценки наследуемости получаются для а-ритма. Наименее значителен вклад генов в особенности ЭЭГ левой височной области (Мешкова, 1978).

Удалось показать, что для некоторых типов ЭЭГ речь идет об аутосомно-доминантном типе наследования. Существуют так называемые низкоамплитудные варианты ЭЭГ. Пример низкоамплитудной ЭЭГ приведен на рис. 8.2. Имеются данные, указывающие на моногенное наследование для особой формы низкоамплитудной ЭЭГ с отсутствием или сниженным индексом а-ритма в затылочной области, а также с отсутствием обычной реакции а-ритма при открывании и закрывании глаз. Такой тип ЭЭГ отмечается у 4% индивидов в популяций (4,2-4,6%). На рис. 8.3 показано, как наследовался такой тип ЭЭГ в конкретной семье. У матери и одной дочери — низкоамплитудный тип ЭЭГ, у отца и другой дочери — обычный вариант ЭЭГ с хорошо выраженным а-ритмом в затылочных отведениях.

Для всех обследованных с низкоамплитудным типом ЭЭГ характерно, что по крайней мере у одного из родителей встречалась такая же разновидность ЭЭГ. Если оба родителя имеют низкоамплитуд-

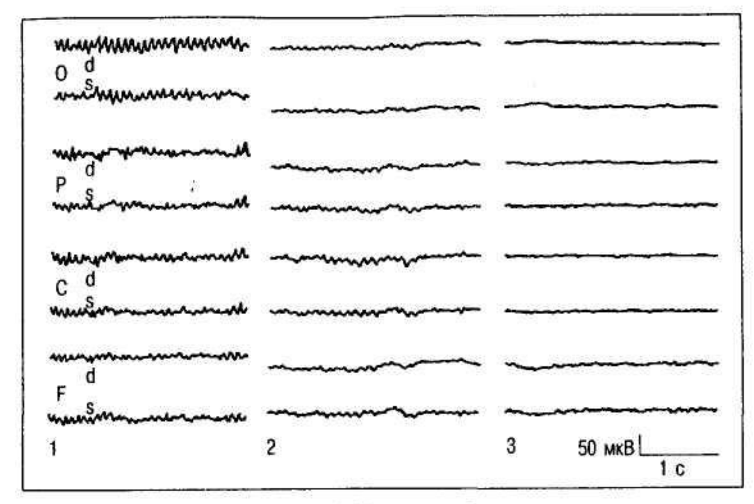


Рис. 8.2. Варианты нормальной ЭЭГ: 1 — наиболее часто встречающийся тип ЭЭГ; 2 — ЭЭГ умеренно сниженной амплитуды, 3 — низкоамплитудная ЭЭГ (по Зенкову, 1996)

ный тип ЭЭГ, то у 75% детей отмечается такой же вариант, что соответствует предположению о наследовании, определяемому одним доминантным геном (соотношение 3 : 1 для брака гетерозигот).

При низкоамплитудном типе ЭЭГ отмечено преобладание определенных психологических качеств: низкая спонтанная активность, ориентация на окружающих, низкий уровень внимания. У лиц с таким типом ЭЭГ отмечена склонность к экстраверсии, беззаботность. Они демонстрируют хорошие способности к ориентации в пространстве.

Было обнаружено еще несколько вариантов ЭЭГ, которые могут быть объяснены сравнительно простым моногенным (зависящим от одного гена) типом наследования (Фогель, Мотульски, 1990). Один из них — это так называемые мономорфные β-волны. Если для обычных, наиболее распространенных форм ЭЭГ характерные β-волны большой амплитуды отмечаются в основном в затылочной области, то в случае ЭЭГ варианта с мономорфными а-волнами они регистрируются во всех отведениях. По всей видимости, данный тип ЭЭГ определяется одним доминантным геном. Частота встречаемости данной разновидности ЭЭГ составляет около 4%.

Характеристики ЭЭГ находят определенное отражение в психологических свойствах личности. В случае лиц с мономорфным типом а-волн отмечается хорошая кратковременная память, устойчи-

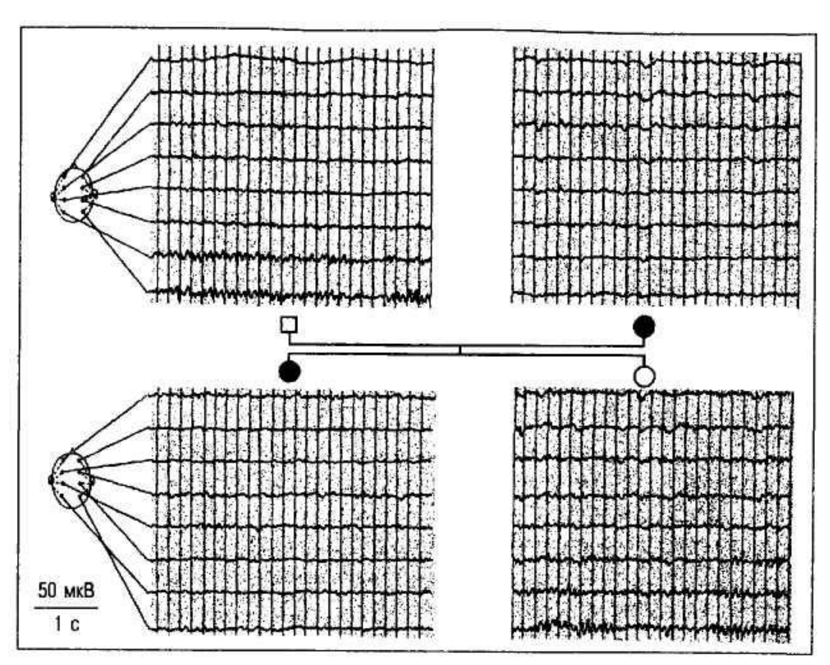


Рис. 8.3. Наследование низкоамплитудной формы ЭЭГ. Семейное обследование. Представлены записи ЭЭГ у родителей (вверху) и детей (внизу). На схеме слева указаны отведения. У матери и одной из дочерей (обозначены черными кружками) — низкоамплитудная форма ЭЭГ, у отца и второй дочери стандартная ЭЭГ с α-ритмом. Униполярные отведения (Фогель, Мотульски, 1990)

вость к стрессу, внимание, точность в работе, упорство. Для этих индивидов характерна активность, надежность, стабильность.

Еще один тип ЭЭГ — с быстрым вариантом затылочного α-ритма (14-19 Гц). Это редкая разновидность ЭЭГ (около 0,5% случаев). Судя по частоте, эти волны должны были бы относиться к β-ритму. Однако они демонстрируют все свойства α-активности: локализованы главным образом в затылочной области, лучше всего выражены при закрытых глазах и подавляются при открывании глаз, умственной нагрузке, эмоциональном напряжении. При этом нормальный α-ритм отсутствует. Таким образом, есть все основания полагать, что в данном случае наблюдается быстрый вариант α-ритма. Тип наследования и в этом случае моногенный, доминантный. Лица с таким типом ЭЭГ отличаются способностью к быстрой переработке информации, они превосходят других в ловкости движений и в абстрактном мышлении. Коэффициент интеллекта выше нормы.

Очень редко встречается форма ЭЭГ с выраженной лобно-прецентральной β-активностью (0,4-1,5% случаев). Вероятно, она также наследуется моногенно, как доминантный признак. По функциональным характеристикам эта группа близка к норме, отличается спокойным поведением.

Для большинства вариантов ЭЭГ характер наследования полигенный, т. е. определяется взаимодействием большого числа генов. Это относится к нормальной, наиболее часто встречающейся ЭЭГ (85-90% всех взрослых).

Существует также тип ЭЭГ (у 3,3-4,0% обследуемых), характеризующийся диффузными β-волнами, α-ритм при этом не выражен. Наследование этой разновидности ЭЭГ также зависит от многих генов. Характер ЭЭГ свидетельствует о повышенном уровне активации. Чрезмерный уровень тонической активности приводит к некоторым особенностям психологических свойств. Лица с таким типом ЭЭГ допускают большое количество ошибок в тестах на концентрацию внимания, у них низкая скорость выполнения тестов, низкая устойчивость к стрессу, отмечаются нарушения в пространственной ориентации. Есть данные о повышенной склонности к психическим заболеваниям, что может быть связано с чрезмерным уровнем тонической активности нервных центров и неустойчивостью к стрессорным воздействиям.

Информация о наследственных вариантах ЭЭГ суммирована в табл. 8.1.

Вызванные потенциалы мозга человека

Вызванные потенциалы мозга человека регистрируются с помощью особой техники когерентного накопления прямо с поверхности головы человека. Они связаны с реакцией мозга на предъявление сенсорных стимулов либо отражают активность, возникающую в связи с определенными когнитивными процессами: принятием решения, распознаванием сигналов, вниманием и т. д.

Вызванные потенциалы мозга человека уже давно пытались рассматривать в качестве индикатора интеллекта, а в ранних исследованиях даже ставили целью заменить процедуру определения *IQ* с помощью тестов на регистрацию вызванных потенциалов (ВП). В настоящее время нет сомнений в том, что некоторые параметры ВП связаны с различиями в интеллекте. С помощью регистрации ВП

Таблица 8.1

Варианты наследования ЭЭГ

Вид ЭЭГ и тип наследования	Генетическая изменчивость ЭЭГ	Функциональные последствия	Психологические последствия
Мономорфные α-волны (продолжительно аутосомнодоминантный)		Сильный отбор и большое усиление	Стеничность, стабильность, устойчивость к стрессу
Быстрые варианты α-активности 16–19/с (аутосомнодоминантный)		Быстрая обработка информации	Высокий интеллект и хорошая моторика
Низкоамплитудная ЭЭГ (аутосомнодоминантный)		Слабое усиление	Расслабленность, низкая активность, конформизм
Низкоамплитудная пограничная (смешанная группа)		Слабое усиление, нарушенное	(Смешанная группа)
Группы с лобнопрецентральной β-активностью (аутосомнодоминантный)		?	(Не привлекает внимания, спокойный)
Диффузные β-волны (полигенный)		Нарушенная обработка информации в связи с высокой тонической активацией	Напряженность, нарушение пространственной ориентации, чувствительность к стрессу
Нормальная ЭЭГ (полигенный)			

пытаются изучать механизмы, лежащие в основе подобных индивидуальных особенностей.

Уже давно постулируется связь между скоростью обработки информации в мозге и интеллектуальными способностями. Из всех современных неинвазивных методов исследования мозга регистрация ВП предоставляет самые точные с точки зрения временного разрешения сведения о событиях, происходящих в нервной системе. Было обнаружено, что латентный период компонентов ВП демонстрирует негативную корреляцию с коэффициентом интеллекта (*IQ*), т. е. чем меньше латентный период компонентов ВП, тем выше значения коэффициента интеллекта.

Например, в задачах, требующих от испытуемого реакции на появление стимула, отличающегося от стандартных предъявляемых стимулов, характерно появление позднего положительного компонента ВП с латентностью около 300 мс (так называемый компонент Р300). На рис. 8.4 представлены ВП, регистрируемые в ходе предъявления двух разновидностей акустических стимулов. На стандартные стимулы, предъявляемые в 90% случаев, реагировать не требовалось. Изредка в последовательности стандартных сигналов появлялись другие стимулы, отличающиеся по частоте, на которые испытуемые должны были реагировать нажатием кнопки. Видно, что ВП на стимул, требующий реакции, сильно отличаются от ВП на стандартный стимул. У них увеличивается волна N_1 за счет присоединения так называемой негативности рассогласования, появляется целый ряд добавочных компонентов (*N2b, P300*), которые связаны с механизмами эхоической памяти, пассивного и активного внимания, осознанием отличий, принятия решения.

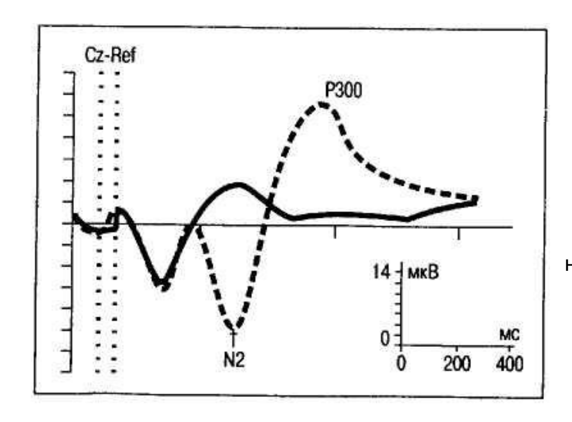


Рис. 8.4

Вызванные потенциалы, регистрируемые в ответ на предъявление двух разновидностей акустических стимулов. Сплошная линия — ВП на стандартный стимул, пунктирная — ВП на стимулы, на которые требовалось реагировать

В другой работе, в которой исследовались дети, была обнаружена корреляция между *IQ* и латентным периодом пика *P300,* равная 0,61. Для более ранних компонентов ВП, в большей мере связанных с обработкой сигнала, также характерна отрицательная корреляция с *IQ*. Значения корреляции могут варьироваться в зависимости от задачи. В последнее время ВП регистрируются при выполнении задач, в которых измеряются свойства, связанные с коэффициентом интеллекта, например при определении так называемого времени наблюдения *(inspection time, IT)*. Это минимальное время наблюдения, необходимое для надежного распознавания сенсорного стимула (обычно Место для формулы. зрительного) с определенной степенью вероятности. Считается, что *IT* отражает скорость ввода информации и хорошо коррелирует с коэффициентом интеллекта (см. ниже). В ряде работ было показано, что если при определении *IT* разделить испытуемых на две группы (с хорошими и плохими показателями), то между этими группами наблюдаются достоверные отличия в ВП в интервале времени 140-200 мс после начала стимула (рис. 8.5). На этом рисунке хорошо видно (рис. 8.5, в), что у испытуемых с коротким временем *IT* компоненты ВП, обозначенные как волны *N1* и *P2,* больше по амплитуде. Еще одно очевидное отличие заключается в том, что фронт нарастания волны при переходе от компонента *N1* к *P2* идет по более крутой траектории. Корреляция между показателями ВП и коэффициентом интеллекта при выполнении этой задачи достигает 0,6.

При решении других когнитивных задач наблюдаются похожие корреляционные связи между коэффициентом интеллекта и особенностями ВП в специфический отрезок времени 140—200 мс.

Еще одно направление исследований ВП и интеллекта связано с предположением о том, что плохие интеллектуальные способности могут быть связаны не столько с медленной передачей информации в центральной нервной системе, сколько с ее ненадежностью. Показателем надежности передачи информации могут служить особенности ранних компонентов ВП, прежде всего дисперсия относительно усредненных значений формы ВП и суммарная амплитуда отклонений, измеряемая таким же образом, как и общая протяженность извилистых линий на карте. Вычисляется длина траектории ВП за данный временной отрезок.

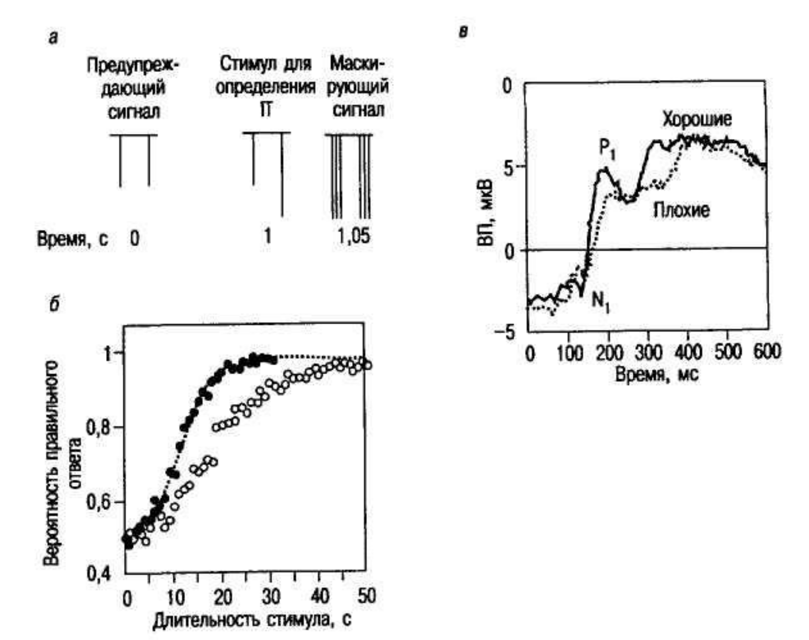


Рис. 8.5. Связь между временем наблюдения как психофизическим показателем эффективности обработки зрительной информации и потенциалами, связанными с событием (психофизиологическая техника) и коэффициентом интеллекта (психометрический показатель) (Deary, Caryl, 1997)

В ряде случаев эти оценки дали поразительно высокие значения положительной корреляции с коэффициентом интеллекта. Эти данные объяснялись тем, что мозг людей с высоким *IQ* делает меньше ошибок при обработке информации; таким образом, отдельные участки ЭЭГ, используемые для усреднения, имеют больше сходства. В результате усреднения получаются ВП, сохранившие более сложную форму, поскольку отдельные отрезки ЭЭГ содержали меньше шума. Однако эти данные плохо воспроизводимы, поскольку в других работах корреляция отсутствовала или даже меняла знак на отрицательный.

Параметры ВП могут также служить мерой в случае простых форм обучения. Так, при привыкании, вызванным многократным повторением одного и того же стимула, амплитуда ВП может значительно снижаться. Мозг существенно уменьшает реакцию на стимулы, появление которых полностью предсказуемо. Было высказано предположение, что это свойство, отражающее способность к нервной адаптации, должно быть сильнее выражено у лиц с более развитыми умственными способностями.

Индекс Шафера позволяет оценить разницу в амплитудах ВП, регистрируемых при реагировании на регулярно предъявляющийся и на непредсказуемый стимул. Было показано, что он хорошо коррели-

рует с коэффициентом интеллекта, особенно с компонентом *g*, который предположительно отражает генетически обусловленные различия в интеллекте между людьми. Оказалось, что у лиц с умственной отсталостью показатель существенно снижен. Так, например, у лиц с синдромом Дауна не удалось обнаружить обычно проявляемого привыкания ВП к последовательности предъявляемых стимулов.

Наследуемость свойств вызванных потенциалов в значительной степени зависит от особенностей стимулов, их модальности, интенсивности, от характера задач, при выполнении которых регистрируются ВП. В данной области наблюдается значительный разброс сведений, связанный с разнообразием природы ВП и их компонентов.

Среди других коррелятов интеллекта стоит упомянуть об исследованиях размеров мозга. Этот параметр пытались исследовать давно, в частности, было несколько работ, оценивающих корреляцию между размерами головы и успешностью выполнения тестов на интеллект. Однако очевидно, что таким путем трудно получить истинную оценку размеров мозга. В настоящее время возможно прямое измерение размеров мозга с помощью техники магнитного резонанса. Появился ряд сообщений о том, что между объемом мозга и оценками тестирования когнитивных способностей существует корреляция порядка 0,40-0,42. Интересно, что в целом значения корреляции выше всего для вербального интеллекта. Именно для него обнаруживаются большие показатели наследуемости (см. главу 9).

Наследуемость так называемого времени наблюдения

Как уже упоминалось выше, данный параметр отражает скорость переработки информации в нервной системе и свойства рабочей памяти. Некоторые авторы считают, что для оценки биологических основ интеллекта *IT* подходит лучше, чем, например, время реакции. Дело в том, что при оценке времени реакции многое зависит от характера установки. Если испытуемый сосредоточен на скорости реакции» то появляется большое количество неправильных ответов, если же более важной считается правильность реагирования, то повышается время реакции. При измерении *IT* подобные обстоятельства не имеют места. Еще одно отличие от тестов на измерение времени реакции — это отсутствие двигательного компонента.

Было проведено большое исследование на 390 близнецовых парах с целью оценить вклад генетической и бредовой изменчивости

в *IT* и определить их связь с изменчивостью коэффициента интеллекта (Luciano et al., 2001). Обнаружилась существенная корреляция между *IT* и коэффициентом интеллекта (-0,35). Результаты статистического моделирования показали, что в основе ковариации *IT* и *IQ* лежит общий генетический фактор, обусловливающий 32% дисперсии *IT* и 36% дисперсии коэффициента интеллекта. Изменчивость генотипов, обусловливающая более быстрое время *IT*, в значительной степени связана с изменчивостью, которая обеспечивает высокие значения коэффициента интеллекта. Анализ также показал, что имеется еще один генетически обусловленный компонент (отвечающий за 49% дисперсии *IQ)*. Значимых общих средовых факторов не отмечено.

Время реакции

Основная идея заключается в том, что **время реакции** *(reaction time, RT)* является интегральным показателем скорости обработки информации в нервной системе. В частности, Дженсен полагает, что эффективность любых когнитивных операций зависит от характеристик краткосрочной памяти, таких как ограниченная емкость, скорость затухания следов информации и способность к одновременному хранению и обработке информации. Скорость обработки информации рассматривается как четвертое свойство, которое не дает переполниться ограниченной емкости краткосрочной памяти. Скорость или эффективность, с которой индивид может выполнять базовые когнитивные операции на каждом этапе, в значительной степени определяет успешность действий.

Другая трактовка корреляции *RT—IQ* на первый план выдвигает такие особенности деятельности, как уровень внимания и способность к обучению в ходе практики.

Идея использовать время реакции *(RT)* как показатель интеллекта высказывалась еще Ф. Гальтоном (Galton, 1883). В настоящее время проведено большое количество исследований, показывающих связь между временем реакции и результатами психометрического тестирования интеллекта. Время реакции может изменяться в зависимости от сложности задачи. Различают, в частности, время простой реакции и время реакции в задачах на выбор. В одной из последних работ, отличающейся большой репрезентативностью и относительно надежной, была получена отрицательная корреляция между временем реакции и коэффициентом интеллекта (Deary et al., 2001). Для

времени простой реакции она составила 0,31, для задачи выбора из четырех вариантов — 0,49. При усложнении задачи (от простой реакции до выбора из четырех) у лиц с более высоким интеллектом время реакции увеличивалось в меньшей степени.

Данные близнецовых исследований указывают на довольно высокую наследуемость показателя времени реакции в различных задачах *(И*[1] варьирует от 46 до 64%).

В нескольких работах была сделана попытка определить генетическую и средовую ковариацию между показателями скорости обработки информации и коэффициентом интеллекта (Но et al., 1988; Baker et al., 1991). Оказалось, что корреляция между временем реакции в некоторых типичных тестах и коэффициентом интеллекта (которая составляла 0,59) целиком определяется генетическими факторами.

В детском возрасте (6-13 лет) закономерности несколько иные. Как известно, в этом возрасте отмечается значимый вклад общей (разделенной) среды в изменчивость *IQ*. При изучении ковариации *RT—IQ* у детей оказалось, что она преимущественно обусловлена разделенным семейным окружением (общей средой).

Индивидуальная изменчивость в скорости выполнения когнитивных операций может отражать особенности нейрофизиологических свойств мозга, которые определяют различия как во времени реакции, так и в коэффициенте интеллекта.

Контрольные вопросы

1. Насколько сходны электроэнцефалограммы монозиготных близнецов?
2. Каков характер наследования ЭЭГ?
3. Какие психологические свойства отмечаются у лиц с низкоамплитудной формой ЭЭГ?
4. Каков характер наследования обычной формы ЭЭГ?
5. В чем заключается взаимосвязь параметров вызванных потенциалов мозга и коэффициента интеллекта?
6. Опишите взаимосвязь времени наблюдения (/Г) с коэффициентом интеллекта.
7. Какова наследуемость времени наблюдения *(IT)?*
8. Расскажите о наследуемости времени реакции *(RT)*. Как оно связано с коэффициентом интеллекта?

Глава 9

ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ИНТЕЛЛЕКТА

Коэффициент интеллекта *(IQ)* представляет собой наиболее интенсивно изучавшийся в психогенетических исследованиях психологический показатель. Различия в умственных способностях человека очевидны, они могут быть очень значительными, но насколько точно они отражаются в психометрических показателях? Использование тестов, иногда чрезмерное, приводит к достаточно серьезным противоречиям, поскольку до сих пор неизвестно, что имеет отношение к интеллекту человека, а что нет. Обычно подчеркивают важность таких свойств, как способность к обучению и адаптации. В последнее время добавилось понятие метакогнитивных способностей, под которыми понимают способность понимать и контролировать себя самого. Очень важно помнить, что в этих исследованиях изучается «психометрический интеллект», который показывает различия между людьми в выполнении тестов. Эти тесты по-разному отражают различные аспекты поведения человека и охватывают не все ментальные способности. Однако для очень широкого спектра этих способностей существует система тестов, позволяющая их более или менее адекватно оценивать и обладающая валидностью.

Общий, или генеральный, фактор *(g)* когнитивных способностей

Понятие **общего, или генерального, фактора** *(g)* интеллекта было введено Сgирменом (Spearmen, 1904), который обнаружил значительную корреляцию в успешности решения самых разнообразных тестов, оценивающих интеллектуальные способности. Фактор общего интеллекта, таким образом, отражает некое основное качество, необходимое для выполнения всех видов задач. На протяжении последующего времени результаты этих экспериментов многократно

воспроизводились, однако появилось и множество альтернативных мнений.

Природа этого общего фактора всегда была предметом споров. Некоторые считали фактор *g* эпифеноменом, порожденным связью общих когнитивных задач с лингвистическими навыками и культурными знаниями. Другие исследователи объясняли фактор *g* тем, что тесты зависят от вовлечения общих мозговых ресурсов, представляемых либо просто как структуры мозга, либо как некие когнитивные модули. Дженсен полагает, что фактор *g* отражает скорость и эффективность нейрональной переработки информации. Наконец, Пломин (Plomin, 1999) отстаивает положение, согласно которому именно этот общий фактор отражает врожденные способности, связанные с генетически обусловленными задатками. Иными словами, имеется некий набор генов, определяющий свойства общего фактора *g*. Эти трактовки не исключают друг друга. Так, очевидно, что точки зрения Дженсена и Пломина могут быть приняты обе, если представить себе, что генетически обусловленные задатки касаются как раз скорости и эффективности работы нейрональных сетей.

Вопрос о том, насколько общий фактор *g* может быть предопределен генетическими причинами, был предметом многих исследований, проведенных с использованием всех методов психогенетики, в том числе и близнецового. Все они приводят к выводу, что генетические факторы играют большую роль в определении *g*. Оценки коэффициента наследуемости для общего фактора *g* варьируют от 40 до 80%; в целом можно считать, что, как минимум, половина наблюдаемой изменчивости *g* связана с генотипической изменчивостью (Plomin, Spinach, 2002). С возрастом коэффициент наследуемости растет (до 60% у взрослых).

Другая точка зрения на интеллект — интеллект как сумма отдельных способностей

Часть исследователей (Гилфорд, Терстоун) вообще утверждали, что генеральный фактор не выявляется, а имеется широкий спектр узких способностей, не коррелирующих друг с другом. Коэффициент интеллекта тем самым представляет собой некую сумму отдельных способностей. Выделялось до 120 таких специфичных способностей.

Современная концепция иерархии интеллектуальных способностей в какой-то мере объединяет эти противоречивые точки зрения. С одной стороны, несомненно наличие **общего фактора** (g), который составляет, таким образом, некоторое «ядро» интеллектуальных способностей **(первый уровень).** Экспериментально это подтверждается значительной корреляцией в успешности решения тестов, позволяющих оценить различные ментальные способности. Считается, что общий фактор обусловливает около 50% наблюдающейся в популяции изменчивости по способностям к решению широкого набора различных тестов.

Часть изменчивости можно отнести на счет нескольких менее широких **«групповых» факторов интеллекта,** из которых наиболее часто выделяются факторы памяти, пространственных способностей, скорости обработки информации, а также вербальный **(второй уровень).** Способности, попадающие в разные группы, могут обнаруживать меньшую взаимосвязь. В качестве примера можно привести особенности интеллекта в некоторых случаях умственной отсталости, связанной с хромосомными мутациями. У больных синдромом Шерешевского—Тернера вербальные способности практически не нарушены (нормальный уровень развития), тогда как пространственные существенно снижены. Совершенно иная картина наблюдается в случае синдрома Клайнфельтера, при котором снижение коэффициента интеллекта обусловлено серьезными нарушениями вербальных способностей, а пространственные остаются в норме.

Наконец, часть наблюдаемой изменчивости не связана с общим фактором или с несколькими групповыми факторами и определяется очень специфичными ментальными способностями **(третий уровень).** Таким образом, мы получаем трехуровневую модель, которая хорошо описывает существующие корреляции в выполнении различных тестов и наблюдаемую изменчивость (дисперсию) способностей.

Только не стоит думать, что трехуровневая модель иерархии интеллектуальных способностей — это теория или модель механизмов когнитивной деятельности. Эта модель является только удобным способом описания различий интеллектуальных способностей человека, хорошо удовлетворяющим большому массиву экспериментальных данных.

С возрастом коэффициент интеллекта изменяется незначительно, обнаруживая высокую стабильность на протяжении многих десятков лет. Отдельные способности могут изменяться в разной степени, некоторые демонстрируют определенный рост (словарные, общие знания, определенные навыки), другие постепенно снижаются по мере старения, например, способность к абстрактным рассуждениям, память, скорость обработки информации. Последний фактор особенно важен, поскольку имеются данные, показывающие, что наблюдаемые изменения когнитивных процессов при старении в основном связаны со снижением скорости переработки информации. Результаты тестов по определению психометрического интеллекта обладают довольно значительной прогностической ценностью в некоторых сферах человеческой деятельности, прежде всего в отношении образования и профессиональных достижений. Существует умеренно сильная позитивная корреляция (до 0,5) между коэффициентом интеллекта и последующими успехами в образовании, профессиональной карьере, заработках, воспитании детей. Следует отметить, что некоторые ученые, стоявшие у истоков создания оценивающих умственные способности тестов, в первую очередь были озабочены именно их прогностической ценностью. Так, исходной задачей Бине была не оценка интеллекта, а определение умственной отсталости детей. Для этого понадобилось прежде всего оценить нормальный уровень способностей, и акцент исследований сместился.

Различия в коэффициенте интеллекта между группами людей

Исследования по психогенетике интеллекта затрагивают целый спектр социальных и политических вопросов. До сих пор имеется тенденция рассматривать природу человека как бесконечно пластичную, способную к любым изменениям благодаря социальным воздействиям. «Для чудовищного расистского общества генетика поведения является еще одним способом сказать, что проблемы людей — это их собственная вина, поскольку у них „плохие гены"» (Breggin, 1994) — это высказывание, инкриминирующее современной генетике обслуживание политических интересов, удивительно перекликается с обвинениями, выдвигавшимися против нее в Советском Союзе. Тогда также считали, что человек является «продуктом» общественных отношений, которого можно перевоспитать в кого угодно.

В свое время была опубликована книга Л. Кэмина «Наука и политика *IQ*», в которой он обвинил одного из пионеров применения близнецового метода для изучения интеллекта Сирила Бёрта в мошеннических подтасовках данных. К тому времени Бёрта уже не было в живых, однако в настоящее время ясно, что эти обвинения несправедливы (Rushton, 2002).

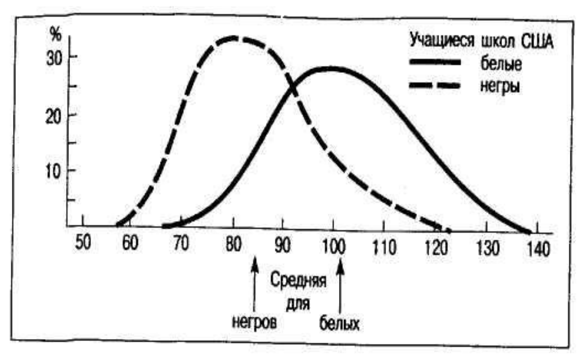


Рис. 9.1

Распределение *IQ* в группах учащихся американских средних школ (Фогель, Мотульски, 1990)

Самое главное другое — оценки наследуемости *IQ* в общем подтверждают точку зрения Бёрта.

Еще более деликатная область исследований — это оценка межэтнических различий. Между различными популяциями людей могут обнаруживаться определенные генетические отличия, в том числе и касающиеся поведения. Что касается коэффициента интеллекта, то здесь наиболее известно различие между белым и негритянским населением США (рис. 9.1). В свое время (в 70-е гг. XX в.) публикация данных о том, что средние значения коэффициента интеллекта этих групп отличаются на 15 баллов, вызвала скандал в обществе («скандал Дженсена»). Ученых обвиняли в реакционности, расизме, фальсификации данных и т.п.

Попытки объяснить эту разницу социальными причинами или культурными отличиями выглядят резонно, однако целый ряд данных показывает, что не все так просто. У американских индейцев не обнаруживается таких отличий в *IQ* от белого населения, а у метисов его значения даже выше, чем у белых. Различия в *IQ* остаются и при воспитании детей-негров в семьях белых приемных родителей. Отвечая на обвинения в расизме, видный генетик Добжанский писал, что те, кто отрицает значимость или существование генетических различий между людьми, не понимают или забывают, что человеческое разнообразие есть наблюдаемое природное явление, тогда как равенство — этическая заповедь.

Следует также напомнить, что речь идет все-таки о способностях к решению определенных тестов, а не об интеллекте как таковом. Кроме того, независимо от конкретных значений коэффициента наследуемости тех или иных признаков основной задачей психогенетики как раз и является выявление тех условий среды, которые являются оптимальными для развития определенных генотипов. В идеале это позволит, зная генетические особенности личности, определить оптимальные условия ее развития (воспитания, образования и пр.).

Наследуемость *IQ*

При исследовании монозиготных близнецов, выросших порознь, обнаружена высокая степень корреляции коэффициента интеллекта (в пределах 0,64-0,78). Оценка наследуемости (в широком смысле, т. е. с учетом всех генетических факторов) в этих работах составила 0,75.

Согласно некоторым другим подсчетам, наследуемость этого коэффициента оценивается в 0,50, вклад общей среды 0,20-0,30, а остальная часть фенотипической дисперсии приходится на индивидуальные средовые воздействия и ошибку измерения (Chipuer et al., 1990; Loehlin, 1989).

Прямая оценка влияния общей среды возможна в исследованиях приемных детей. Если вычислить корреляцию по коэффициенту интеллекта между родными и неродными детьми, воспитанными в одной семье, то она составляет только 0,04 (данные четырех исследований, полученные уже на взрослых). Другие данные показывают, что в раннем детстве имеется небольшая корреляция между *IQ* генетически неродных детей, воспитывающихся в одной семье. Причем с возрастом, несмотря на увеличение длительности совместного воспитания, происходит падение корреляции практически до нуля. Эти данные показывают отсутствие влияния общей семейной среды на наблюдаемую изменчивость умственных способностей.

Корреляция *IQ* между детьми и их биологическими родителями во всех исследованиях была существенно выше, чем между приемными детьми и усыновителями (0,35-0,40 против 0,15). Очень интересные данные были получены в лонгитюдных исследованиях. Если в раннем детстве фиксируется небольшая корреляция *IQ* приемных детей и усыновителей, то начиная с 7 лет усиливается сходство между уровнем интеллекта приемных детей и их биологических родителей, а корреляция «приемные дети — усыновители» падает. При низких значениях коэффициента интеллекта у биологических родителей усиление сходства «приемные дети — биологические родители» достигается за счет снижения *IQ* у детей. Кроме того, было отмечено, что на это снижение не влиял социально-экономический статус усыновителей.

Самое репрезентативное исследование *IQ* было основано на данных призыва на военную службу в Дании (Tcasdalc, Owen, 1984). Все мужчины независимо от годности к службе выполняли тест по оценке интеллекта. Корреляция результатов тестирования среди родных детей, выросших вместе, составила 0,52, у родных детей, выросших в разных семьях, — 0,47, для сводных братьев и сестер, выросших порознь, этот показатель не превышал 0,22, а для приемных детей, выросших в одной семье, — 0,02. Таким образом, результаты указывают на высокую наследуемость и на незначительное влияние общей среды.

Изменения наследуемости коэффициента интеллекта с возрастом

В лонгитюдных близнецовых исследованиях интеллекта было показано, что в возрасте 3-6 месяцев практически отсутствует разница в корреляции умственных способностей между моно- и дизиготными близнецами, т. е. наследуемость равна нулю. Затем разница появляется и постепенно увеличивается за счет того, что сходство монозиготных близнецов все время растет, а сходство дизиготных все время уменьшается. В возрасте 15 лет корреляция по коэффициенту интеллекта для монозиготных близнецов составляла 0,86, а для дизиготных — 0,54. У взрослых значения корреляции *IQ* для монозиготных близнецов составляли 0,83, для дизиготных — 0,39 (McGue et al., 1993). В течение практически всего взрослого периода жизни наследуемость оставалась прежней, не превышая в среднем 0,81.

Увеличение наследуемости по мере взросления противоречит предположениям о том, что с возрастом все большую роль для возникновения индивидуальных различий играет воздействие среды.

По мере взросления и перехода от детства к взрослому состоянию наблюдается постепенное снижение практически до нуля вклада общей (разделенной) среды в наблюдаемую изменчивость *IQ*. Вклад индивидуальной среды остается сравнительно значимым для всех возрастов.

Если оценивать специальные умственные способности, то в целом получаются меньшие значения наследуемости, чем в случае общего *IQ*. Из массы данных по отдельным компонентам тестов, определяющих умственные способности, стоит упомянуть любопытный факт, касающийся вербальных способностей. Значения коэффициента наследуемости вербальных способностей превосходят показатели для невербального интеллекта. Это касается самых разных исследований вне зависимости от конкретных значений наследуемости, которые могут достаточно сильно варьировать. Получается, что невербальные способности более чувствительны к влияниям среды. В то же время в ходе близнецовых исследований выяснилось, что для памяти на невербальные стимулы характерны очень высокие показатели наследуемости (Михеев). Например, были получены значения коэффициента наследуемости для памяти на невербальные зрительные стимулы (0,93), на тактильные (0,69) и на слуховые (0,86). Напротив, для словесных стимулов, как зрительных, так и слуховых, не наблюдалось значительных различий в показателях моно- и дизиготных близнецов. Таким образом, значения коэффициента наследуемости для памяти на словесные стимулы оказались намного ниже (зрительные стимулы — 0,38; слуховые стимулы — 0,37).

Воздействия среды и коэффициент интеллекта

Поиски факторов, относящихся к средовым влияниям, которые могли бы повлиять на коэффициент интеллекта, дали относительно немного сведений. Подавляющее большинство работ указывает на незначительность влияния общей (разделенной) среды. Что касается индивидуальных средовых влияний, то большинство так или иначе сказывающихся на *IQ* воздействий относится к обеспечению нормального развития организма и нервной системы, в особенности на стадии раннего онтогенеза. Например, вирусные внутриутробные инфекции могут вызвать серьезные нарушения физического и умственного развития с падением коэффициента интеллекта. Недостаточное или неполноценное питание, нехватка витаминов, нарушающие нормальное развитие болезни приводят к снижению умственных способностей и коэффициента интеллекта. Столь же негативно сказываются и плохие условия жизни, недостаточный уро; вень медицинского обслуживания, неудовлетворительные санитарно-гигиенические условия.

Например, было обнаружено, что некоторое влияние на коэффициент интеллекта оказывает грудное вскармливание. Особенно заметен этот эффект на детях недоношенных или родившихся в срок, но с пониженным весом (меньше 2,4 кг). У тех из" них, кого вскармливали только грудью, *IQ* в возрасте 5 лет был в среднем на 11 баллов выше по сравнению с группой, где грудное вскармливание было ограни-

ченным и применялись различные питательные смеси. Для детей с нормальным весом наблюдалась та же закономерность, но эффект не был таким выраженным (в среднем на 3 балла выше для группы с грудным вскармливанием). В настоящее время Американская академия педиатрии рекомендует грудное вскармливание в течение не менее 6 месяцев. Если сопоставить показатели детей, которых кормили грудью 7-9 месяцев, с теми, у которых этот срок был меньше месяца, то у первых *1Q* в среднем на 6 баллов выше.

К этой же категории воздействий (нарушение нормального развития) относится и уже упоминавшийся близнецовый эффект (глава 3), из-за которого у монозиготных близнецов несколько снижен коэффициент интеллекта (в среднем 90 баллов). В тех случаях, когда по какой-то причине один из близнецов умирает после рождения, развитие оставшегося идет практически без отклонений от нормы *(IQ* равен 99 баллам).

В учебниках часто упоминается о влиянии на *IQ* ребенка числа детей в семье, причем значение имеет число старших. Чем больше детей в семье и чем меньше интервалы между рождениями, тем ниже коэффициент интеллекта у младших детей. Однако следует отметить, что действительно значимые отличия наблюдаются только при большом количестве детей в семье (более 5-7). Поэтому данный фактор, по-видимому, тоже связан с ухудшением условий развития на ранних этапах онтогенеза.

Определенное влияние оказывает процедура усыновления, особенно ранняя, которая повышает *IQ* на 10-15 баллов. Причина, очевидно, также связана с обеспечением нормальных условий развития, поскольку приемные дети, как правило, происходят из неблагополучных семей, не обеспечивающих надлежащего ухода и воспитания. Следует обратить внимание еще на одно обстоятельство, важное для понимания результатов исследований. Выше уже говорилось о том, что корреляция коэффициента интеллекта приемных детей с *IQ* биологических родителей все время остается существенной, а влияние общесемейной среды чрезвычайно мало. В то же время процедура усыновления повышает *IQ* у приемных детей. Казалось бы, эти данные противоречат друг другу.

Говоря о наследуемости, мы имеем в виду изменчивость признака. Высокая наследуемость *IQ* означает, что изменчивость по этому признаку в данной группе определяется генетическими причинами. Влияние процедуры усыновления на *IQ* заключается в увеличении средних значений коэффициента интеллекта. Так что никакого про-

тиворечия нет. Среднее значение признака может измениться под воздействием какого-то средового фактора, который влияет на средние значения признака, понижая или повышая все оценки индивидов в равной степени и при этом не изменяя их общего распределения (т. е. величина дисперсии при этом остается прежней).

Точно так же данные, демонстрирующие нулевое значение вклада общей (разделенной среды) в наблюдаемую изменчивость *IQ,* зачастую интерпретируются как отсутствие значимого влияния общей среды на психологические свойства личности. Если нет корреляции между коэффициентом интеллекта приемных родителей и *IQ* приемных детей, то означает ли это, что условия воспитания не имеют значения? Просто так этот вывод делать нельзя. Информация о корреляциях, точно так же как и об изменчивости, еще ничего не говорит нам о средовых влияниях на значения признака. Иными словами, благоприятные условия, позволяющие реализовать генетический потенциал приемного ребенка и приводящие к повышению значения его *IQ,* могут никак не повлиять на корреляцию *IQ,* скажем, приемных и родных детей.

В одном французском исследовании приемных детей (возраст усыновления 5 лет) было обнаружено, что при повторных измерениях коэффициента интеллекта в подростковом возрасте наблюдалось увеличение *IQ.* При этом прирост был существенно выше у тех детей, которые были приняты в семьи с высоким уровнем достатка и образования родителей (Duyme et al., 1999).

Имеется еще один, в определенной степени загадочный, средовой фактор, обусловливающий так называемый эффект Флинна.

Флинн обнаружил значительное увеличение коэффициента интеллекта (примерно на 20 баллов) в течение второй половины XX столетия (Flynn, 2000). Причины этого неясны, поскольку они вроде бы должны иметь средовую природу, но настолько большой прирост предполагает колоссальные изменения в средовых воздействиях за весьма короткое время. Наряду с предположениями, что это связано с повсеместным улучшением здравоохранения, питания и других условий жизни, было показано (Dickens, Flynn, 2001), что причиной такого мощного потенцирующего эффекта средовых воздействий в принципе могла бы быть корреляция «генотип—среда» *(r_{GE}).*

В свое время предпринимались многочисленные попытки изменить коэффициент интеллекта за счет различных программ компенсаторного воспитания, раннего вмешательства, специального тренинга. Одна из самых масштабных попыток, так называемый Милуокский

проект, представляла собой программу раннего вмешательства. Была выбрана группа риска (дети матерей с коэффициентом интеллекта менее 75 баллов), которая подверглась интенсивной тренировочной программе с 3-месячного возраста до 6 лет. Психологи оказывали помощь матерям в воспитании и обучении детей, специально тренируя способности, необходимые для успешного решения тестов. Эксперимент привел к тому, что у части детей удалось к моменту поступления в школу поднять *IQ* на 30 баллов. После этого разница между контрольной и экспериментальной группой стала быстро уменьшаться и к концу восьмилетнего обучения в школе составила только 10 баллов, причем натренированным оказался именно специфический интеллект, школьная успеваемость была одинаковой.

Тренировочный эффект вмешательства коснулся именно способности решать тесты, не затронув общий фактор интеллекта. Милуокский проект раннего вмешательства продолжался 14 лет и закончился без особых результатов. Затраты составили 23 тыс. долларов в расчете на 1 балл прироста *IQ* у одного ребенка.

Метаанализ 72 проектов раннего вмешательства показал, что все они давали примерно одинаковые результаты: в подавляющем большинстве случаев в результате применения развивающих программ удавалось увеличить *IQ* на 9-10 баллов перед поступлением в школу, после чего наблюдалось быстрое возвращение к уровню контрольных групп. Таким образом, коэффициент интеллекта за счет такого рода вмешательств удается изменить, но эффект имеет преходящий характер.

На основании этих данных многие пытаются отстаивать точку зрения о невозможности изменить с помощью программ раннего компенсаторного обучения «траекторию» развития интеллекта, которая устанавливается при рождении. Эта точка зрения основана на представлении (иногда неявном) о существовании некоего критического периода, когда воздействия среды определяют способности на всю оставшуюся жизнь.

На самом деле эти данные можно рассматривать и с другой точки зрения. Во-первых, эффекты различных развивающих программ достаточно очевидны, а то, что с прекращением обучения по этим программам наблюдаются обратные изменения, показывает лишь высокую пластичность ментальных способностей. Как только прекращается тренировка памяти, внимания, планирования и т. п., происходит их изменение в соответствии с новым уровнем использования. Экспериментальные данные показывают, что мозг сохраняет

огромный потенциал пластичности практически в течение всей жизни. И принцип *use it or loose it* («либо используешь, либо теряешь») играет огромную роль в развитии или деградации ментальных способностей человека.

Еще одна важная с методической точки зрения проблема касается оценок влияния общей среды. Ее роль, как уже было сказано выше, практически очень невелика. Почему? Дело в том, что изначально принимается совсем не очевидная логика — если среда одинаковая, то она должна увеличивать сходство (или, по крайней мере, не уменьшать). Для очень большого числа признаков фенотипа это действительно так, но не для таких сложных, как поведение человека. Приходится признать, что одно и то же средовое воздействие может поразному повлиять даже на монозиготных близнецов в зависимости от свойств их личности. Тогда эта часть изменчивости не совсем правомерно будет отнесена на счет влияния индивидуальной среды и, что самое главное, приведет к неправильному выводу о том, что данный тип средового воздействия не имеет значения.

Заслуга психогенетики состоит в том, что она заставила пристально взглянуть на природу различий в психике человека. В настоящее время уже недостаточно подсчитывать значения h^2 для все новых свойств, акцент исследований смещается в сторону выяснения способов влияния на те или иные качества с помощью средовых факторов. И здесь особенно важны такие психогенетические подходы, как анализ причин дискордантности близнецов или исследования с подробным изучением условий среды (и общей и индивидуальной), в которых развиваются приемные дети.

Высокая наследуемость коэффициента интеллекта очень часто совершенно неправильно воспринимается как указание на бесполезность обучения. Существуют две точки зрения. Первая заключается в том, что в низкой успеваемости человека, который плохо учится, виноват не он сам, а его гены. Согласно второй, всех обладающих низким коэффициентом интеллекта не стоит учить вовсе, так как это бесполезная трата средств. Оба этих подхода неверны.

Прежде всего высокая наследуемость совсем не означает, что признак нечувствителен к воздействиям среды. Представим себе, что мы знаем оптимальные условия для развития, образования и воспитания личности и обеспечиваем их для всех детей. В таком обществе подавляющая часть индивидуальных различий между людьми будет определяться особенностями их генотипа, т. е. коэффициент наследуемости будет приближаться к максимальным значениям. Наследу-

емость *IQ* должна быть выше в эгалитарных обществах! И наоборот, чем больше будет различий в социально-экономическом положении людей, в условиях их жизни, образовании и воспитании, тем больше будет вклад среды в наблюдаемую изменчивость признака.

Кроме того, интеллект и коэффициент интеллекта — это все-таки вещи разные, и обученный человек радикально отличается от необученного, даже если у них одинаковый *IQ*. Более того, лица со сниженным коэффициентом интеллекта нуждаются в особенно тщательном и методичном обучении, чтобы компенсировать недостаток способностей.

Второй момент, тоже очень важный: нельзя забывать о том, что в случае коэффициента интеллекта речь идет об определенных способностях. Каким образом будут использованы эти способности в жизни конкретной личности — это уже совсем другой вопрос. В некоторых случаях, как это ни парадоксально звучит, слишком хорошие способности могут оказать дурную услугу. Н. Винер в свое время заметил, что он видел немало способных умов, ничего не достигших, потому что легкость усвоения защищала их от дисциплины обычной школы и они ничего не получили взамен нее.

К психогенетике одаренности (гениальности)

> Изобретатели и гении почти всегда при начале своего поприща (а очень часто и в конце) считались в обществе не более как дураками, — это уж самое рутинное замечание, слишком всем известное.
>
> *Ф. М. Достоевский.* Идиот

Одним из основоположников психогенетики считается английский ученый Ф. Гальтон. Его книга «Наследственный гений» была посвящена проблеме влияния наследственных задатков на возникновение талантливых людей и гениев.

Само понятие «одаренность» уже заключает в себе идею о неком даре, полученном от рождения. Представления о том, что гениальность или талантливость имеет наследственную природу, проникает в самую сущность наших представлений о таланте, который и определяется как природная одаренность. Таким образом, концепция врожденного таланта уже априори связывает выдающиеся способности с наследственными задатками.

Талантливость или гениальность поддается определению еще труднее, чем интеллект. И в том и в другом случае имеются значительные проблемы с определением «фенотипа». Психологические свойства, которые обычно упоминают в качестве необходимых условий гениальности, включают интеллект, творческое начало и мотивацию. Айзенк настаивает на существовании генетически передаваемых талантов, которые он считает необходимым, но не достаточным условием для возникновения гения.

Концепцию врожденного таланта довольно трудно доказать или опровергнуть обычными методами, однако анализ биографий одаренных людей дает основания для сомнения в ее априорной справедливости (Howe, 1996). Если одаренность базируется на неких генетических предпосылках и имеет врожденный характер, то должны быть какие-то признаки, по которым ее можно было бы заметить заранее, еще до того как она проявится в полной мере. По этим признаком можно было бы предсказать, кто преуспеет в какой-либо сфере деятельности. Должна быть какая-то специфичность в способностях, например музыкальная одаренность, хотя этот талант может реализовываться в разных формах (композитор, исполнитель, импровизатор). Наконец, одаренным должно быть относительно небольшое количество детей, в противном случае концепция теряет смысл, поскольку невозможно предсказать успех того или иного индивида.

Рассмотрим вопрос о **раннем появлении признаков таланта.** Существует огромное количество сообщений о необычных способностях, которые проявляются у детей в раннем возрасте. Например, описан случай, когда мальчик начал говорить в 5-месячном возрасте, месяц спустя его словарный запас составлял уже пятьдесят слов, а к трехлетнему возрасту он уже говорил на трех языках (Fowler, 1981). Подавляющее большинство этих описаний имеет ретроспективный характер и редко наблюдались специалистами с самого начала. Кроме того, следует сразу сказать, что нужно как-то различать случаи раннего появления признаков таланта и преждевременного развития. Большое количество таких описаний относятся именно к случаям, когда по каким-то причинам наблюдается ускоренное развитие, особенно это касается речи. По большей части такие вундеркинды впоследствии ничего выдающегося собой не представляют.

В случаях, когда эти сведения касаются действительно талантливых людей, они зачастую базируются на автобиографических сообщениях; например, Артур Рубинштейн утверждал, что научился играть на фортепьяно прежде, чем стал говорить. Точность таких

сообщений весьма сомнительна, учитывая особенности детской памяти (и памяти в преклонном возрасте также). Анализ биографий выдающихся композиторов показывает, что все они в раннем возрасте подвергались интенсивнейшей и регулярной тренировке под руководством взрослых в течение нескольких лет. Получается, что появление необычных способностей скорее следовало за периодом высокой степени поддержки родителей, поощрения, когда были предоставлены необычные условия для развития навыка.

Даже такие особенности, как наличие абсолютного музыкального слуха, когда человек способен узнать или спеть ноту определенной высоты без эталонного тона, не являются примером врожденного качества. Доказано, что абсолютный слух можно приобрести в результате упражнений, что зачастую и имеет место при музыкальном обучении детей в возрасте до 5-6 лет.

Имеются сообщения о проявлении необычных способностей у детей, страдающих аутизмом. Это могут быть выдающиеся счетные способности (мгновенное перемножение многозначных чисел или определение дня недели для любой даты календаря). В исследовании Миллера описан умственно отсталый ребенок, почти не способный говорить, который мог воспроизводить на фортепиано любую мелодию, транспонировать в любом ключе и импровизировать. Сообщалось об аутичных детях, которые были блестящими рисовальщиками, изображали животных с удивительным соблюдением пропорций и перспективы, с иллюзией движения.

Эти способности могут выглядеть как удовлетворяющие концепции врожденного таланта, хотя довольно странно, что для подтверждения наследственной природы гениальности привлекаются примеры поведения умственно отсталых людей. Тем не менее есть одно существенное обстоятельство — эти дети отдавали своим излюбленным занятиям практически все время, демонстрируя необычную навязчивую концентрацию на одном виде деятельности (столь характерную при заболевании аутизмом).

Если способности проявляются в результате особого обучения, то даже очень раннее их появление уже не может удовлетворить концепции врожденного таланта. Например, в некоторых областях Африки (Кения) дети начинают сидеть и ходить значительно раньше европейских. Полагали, что эти отличия имеют какую-то генетическую основу, но было доказано (Super, 1976), что раннее формирование двигательных способностей связано с особенностями традиционного воспитания в деревнях. Дети из тех же племен в городских условиях, где родители не поощряют двигательную активность преднамеренно, уже не обнаруживают отличий от европейских.

В целом можно говорить об отсутствии достоверных ранних признаков врожденного таланта. Это касается даже музыкальной одаренности.

В специальном исследовании Сосняк провела подробные опросы 21 выдающегося американского пианиста и их родителей в самом начале их карьеры (Sosniak, 1990). Оказалось, что в раннем возрасте не было заметно каких-либо признаков будущих достижений. Даже после шести лет интенсивной подготовки только для очень небольшого числа музыкантов можно было прогнозировать будущие успехи. Похожие выводы были получены в лонгитюдных исследованиях известных музыкантов, математиков и спортсменов (теннисистов, пловцов). В одной работе по музыкальным способностям (Howe et al., 1995) были охвачены 257 детей, из которых несколько впоследствии достигли больших успехов. Родителей просили указать, когда ребенок впервые запел, начал заниматься музыкой, стал проявлять интерес к занятиям и т. д. Оказалось, что ни один из признаков не отличал группу преуспевших от других детей, далее такой, как интерес к звукам и получение удовольствия от них. Исключение составил признак раннего начала пения (разница была невелика). Причем в этих случаях родители пели для ребенка и в присутствии ребенка задолго до того, как ребенок начал петь сам.

Согласно еще одному объяснению, предлагаемому концепцией врожденного таланта, генетически предопределенные способности обнаруживаются **в легкости обучения каким-то навыкам.** Там, где от обычных людей требуются значительные усилия, люди с врожденными способностями овладевают навыками без видимых трудностей. Однако специальные исследования также не подтверждают эту точку зрения. Сравнение группы успешных музыкантов с другими детьми показало, что не обнаруживается достоверной разницы во времени тренировки, необходимой для достижения определенного уровня развития способностей, которые требуются для перехода из одного класса в другой в британских музыкальных школах. **Самый важный вывод заключается в том, что групповые различия в уровне достижений были не больше, чем можно было бы ожидать, исходя из групповых отличий во времени, потраченном на упражнения.**

К похожим выводам приходят исследователи и в других сферах человеческой деятельности. Так, для подготовки шахматиста международного класса требуется не менее десяти лет интенсивной работы,

а если она начинается в раннем возрасте, то, по мнению Крогиуса, времени уходит еще больше.

Среди данных, противоречащих концепции врожденного таланта, следует упомянуть об **экстраординарном уровне способностей у обычных людей.**

Существует масса сведений о появлении экстраординрных способностей у обычных людей, которые, уже, будучи взрослыми, значительное время тренировались в каких-то навыках или умениях. Например, официантки, которых наблюдал Беннетт, были способны одновременно удерживать в памяти до двадцати заказов одновременно (Bennett? 1983). Емкость рабочей вербальной памяти в данном случае намного превосходит норму.

Поразительные данные были получены в исследовании лондонских таксистов, которым в ходе профессиональной деятельности приходится ориентироваться в очень сложных пространственных условиях мегаполиса. Таким образом, их способности к ориентации в пространстве подвергаются ежедневной многочасовой тренировке. Изучение их мозга с помощью томографии показало, что наблюдается существенное увеличение размеров гиппокампа — структуры, играющей ключевую роль в ориентации в пространстве.

О роли средовых воздействий говорят и межкультурные сопоставления. Например, у детей австралийских аборигенов отмечены необычайно развитые способности к ориентации на открытой местности при отсутствии всяких видимых ориентиров, они также лучше справляются с некоторыми зрительными задачами. Однако эти экстраординарные способности к ориентации и перцепции исчезают в условиях воспитания, отличающихся от традиционных.

В ходе изучения людей с экстраординарными способностями обнаруживается целый ряд **альтернативных влияний,** которыми можно объяснить достижения, приписываемые врожденному таланту. Следует упомянуть некоторые из них, поскольку они определяют эффективность обучения, тренировок и уровень последующих достижений.

Прежде всего, это **количество и качество практики** в какой-либо сфере деятельности. Здесь можно снова привести пример с музыкальным образованием, поскольку роль практики в этом случае неоспорима. Согласно некоторым подсчетам, студенты консерватории, обучающиеся игре на скрипке, к 21 году уже имеют за спиной около 10 тыс. часов упражнений. Эрикссон показал, что суммарное количество практики со времени начала занятий хорошо предсказывает внутригрупповые и межгрупповые отличия в исполнительском мастерстве (Ericsson et al., 1993).

По данным Лемана (Lehman, 1995), формальная оценка коэффициента корреляции между уровнем исполнительского мастерства и количеством практики дает значения порядка 0,3-0,6. Эти значения, скорее всего, сильно преуменьшены, поскольку не учитывается качество практики: значение разных стратегий тренировки, степень энтузиазма, интенсивность занятий.

Роль генетически обусловленных качеств при этом также нельзя исключить; например, способность к настойчивому преследованию цели может быть обусловлена генетическими предпосылками. Однако в концепции врожденного таланта подразумеваются способности не такого рода.

Еще один контраргумент сводится к тому, что корреляция между количеством практики и достижениями наблюдается просто из-за того, что одаренный человек больше практикуется из-за больших успехов в овладении навыками и стремления к данной деятельности. Конечно, достижение успеха само по себе может стимулировать занятия, это обстоятельство действительно важно, но исследования показывают, что успех всегда следует за периодом интенсивных занятий, а не наоборот. Что касается врожденного побуждения к занятиям, то даже среди самых выдающихся музыкантов подавляющее большинство признают, что они никогда бы не занимались так много, если бы не было очень сильного побуждения со стороны родителей.

Таким образом, к категории средовых воздействий, очень важных для поддержания количества тренировок молодых исполнителей на необходимо высоком уровне, относится всесторонняя поддержка, побуждение и ободрение со стороны родителей. Это важно, даже если студенты считаются очень талантливыми и одаренными.

Пример врожденных способностей

Один из самых выдающихся математиков Сриниваса Рамануджан (1887-1920) часто приводится в качестве примера врожденных математических способностей. В возрасте 14 лет он самостоятельно изучил двухтомный курс тригонометрии. Очевидно, с этого момента он так увлекся математикой, что уже в 15 лет самостоятельно открыл' формулы Эйлера, выражаюшие синус и косинус через показательную функцию мнимого аргумента, не зная, что они уже открыты.

В 16-летнем возрасте ему удалось достать книгу по высшей математике, которая содержала 6165 различных теорем и формул, большинство из них без выводов. Знакомство с его биографией показывает, что он занимался математикой практически непрерывно. Судя по его сообщениям о том, что некоторые формулы ему внушают во сне боги, вычисления не прекращались даже во сне. Из-за этого он не смог

учиться и закончить даже первый курс Мадрасского университета. Несколько лет он не имел никаких определенных занятий. Когда в 1909 г. он женился и стал работать клерком в порту, жена и теща приходили кормить его в обеденный перерыв, потому что он был слишком занят вычислениями, чтобы прерываться для еды.

Когда он сообщил о своих работах в Кембридж, то там выхлопотали для него стипендию, и с 1914 по 1919 г. он работал в Кембридже вместе с английскими математиками. В аналитической теории чисел Рамануджан практически самостоятельно воссоздал целую область математики, которая сложилась в течение длительного времени усилиями большого количества ученых. В 1918 г. он был избран профессором Кембриджского университета.

Трудно сказать, имеем ли мы в лице Рамануджана пример врожденного таланта или нет. Однако абсолютно очевидно, что здесь налицо колоссальное сосредоточение усилий на одной сфере деятельности и огромное количество практики, причем практики особого рода, протекавшей с огромным напряжением сил. Его здоровье оказалось подорванным, он заболел туберкулезом, вернулся в Индию и вскоре умер.

Кроме количества и качества практики в числе альтернативных влияний, сказывающихся на успешности обучения и могущих быть основой экстраординарных достижений, обычно упоминаются:

1) внимание и способность к концентрации;
2) уровень мотивации;
3) уверенность в себе и оптимизм;
4) энтузиазм и энергичность.

В целом можно считать, что концепция врожденного таланта не находит подтверждения в экспериментальных данных и противоречит целому ряду наблюдений. Более того, вера во врожденный талант, который обладает некими признаками, поддающимися обнаружению на ранней стадии развития (например, с помощью каких-либо тестов), по существу просто вредна, если речь идет о ее применении в социальной и воспитательной области. Любое разделение детей на группы якобы одаренных или неодаренных от рождения дискриминационно, несправедливо и абсолютно бесполезно.

Возникает довольно парадоксальная ситуация. С одной стороны, концепция врожденной одаренности не находит достаточно убедительного подтверждения. Потомки гениев, как правило, ничем не отличаются от обычных людей, т. е. их необыкновенные качества не связаны с наследственными задатками. Вспомним расхожее выражение о том, что природа отдыхает на потомках гениев. Родители и многочисленные родственники Рамануджана не только не обладали математическими талантами или склонностью к математике, но не отличались вообще какими бы то ни было интеллектуальными достижениями.

С другой стороны, воздействия внешней среды, связанные с возникновением особой одаренности, тоже не удается идентифицировать. По этому поводу высказывались многие исследователи. Так, Бёрт писал: «Достаточно парадоксально, что влияние хорошей среды наиболее сомнительно там, где под сомнением и влияние хорошей наследственности». Ему вторит Симонтон: «Если социально-экономический статус, стимулирующая домашняя среда, одаренные родители — все делают свой вклад в возникновение гения, тогда каждый ребенок в данной семье должен получать примерно равный шанс на успех. Но как много людей слышало о братьях или сестрах Баха, Рембрандта, Сервантеса, Декарта, Дарвина, Ганди или Сун-Ятсена?» (Simonton, 1984).

Эмергенез

В настоящее время существует несколько объяснений этой ситуации. Одно из них связано с явлением, получившим название **эмергенез** *(emergenesis).* В ходе близнецовых исследований было замечено, что некоторые признаки ведут себя необычно. Например, если сравнить характеристики ЭЭГ, в частности среднюю частоту α-ритма, то отмечается очень высокая степень корреляции — порядка 0,8-0,9. Это касается всех монозиготных близнецов вне зависимости от того, выросли ли они вместе или воспитывались порознь.

В то же время при сравнении ЭЭГ дизиготных близнецов выясняется, что их показатели коррелируют не больше, чем у случайно взятых испытуемых (не родственников). Так же ведут себя некоторые другие черты личности, такие как импульсивность или экстраверсия.

Напомним, что обычно признаки, определяемые полигенно, т. е. зависящие от многих генов, коррелируют между родственниками в зависимости от степени их генетической близости.

Было выдвинуто предположение о том, что существуют признаки, определяемые особой конфигурацией генов или набором свойств, каждое из которых обусловлено генетически. Это явление было обозначено как эмергенез. **Эмергенная,** или эмергенетическая, черта — это и есть признак, определяемый данным набором. Любое измене-

ние конфигурации генов приводит к исчезновению этой черты, поэтому у монозиготных близнецов эмергенные признаки проявляются чрезвычайно сходным образом. У родственников эти наборы уже не идентичны, они пусть и немного, но изменены, что нарушает уникальную конфигурацию генов. Таким образом, сходство по проявлению эмергенной черты у родственников обнаруживается не чаще, чем у случайных людей. Это приводит к тому, что свойства, определяемые такой конфигурацией генов, встречаются в семьях пробандов не чаще, чем в популяции. Наличие таких свойств может объяснить, почему подчас дети одних и тех же родителей так сильно отличаются друг от друга.

Брамвелл проверил исследование Гальтона (1869) о наследовании гениальности и пришел к выводу, что из всех профессий, описанных этим ученым, только у судей имеется тенденция к повышенной частоте встречаемости в отдельных семьях. По специально разработанной шкале *{Creative personality scale)* провели исследование творческих способностей личности, в ходе которого были обследованы более 1700 индивидов. Выяснилось, что для монозиготных близнецов, выросших отдельно, характерны умеренно высокие значения корреляции творческих способностей (0,54). В то же время корреляция для дизиготных близнецов, выросших порознь, оказалась практически нулевой (Waller et al., 1993). Это обстоятельство указывает на то, что способность к творчеству может являться эмергенной чертой.

Второе возможное объяснение этих различий кроется в особенностях индивидуальных средовых влияний. До сих пор обнаружение и идентификация событий, составляющих индивидуальную среду, остается сравнительно слабо разработанной областью.

Импрессинг

Всю сложность этой задачи хорошо иллюстрирует концепция **импрессинга** (Эфроимсон, 1991). Под импрессингом понимают некие события в детском либо подростковом возрасте, которые производят глубокое впечатление и на всю жизнь могут определить мотивы деятельности человека, его интересы и шкалу ценностей.

Здесь есть аналогия с известным типом обучения — импринтингом. Что характерно для импринтинга? Во-первых, наличие критического периода, во время которого происходит «запечатлевание» некого сложного сенсорного образа. Во-вторых, это событие в дальнейшем вызывает опре-

деленный тип поведения, на проявление которого уже практически невозможно повлиять. Утенок, вылупившийся из яйца, в течение нескольких часов запоминает образ матери или того объекта, который он увидел первым. В дальнейшем этот образ вызывает реакцию следования, которую уже нельзя ничем изменить, новый импринтинг попросту невозможен. Тот же самый раздражитель, предъявленный после критического периода, уже не оказывает никакого значимого действия.

Примерно таким же образом обстоит дело с импрессингом. Здесь тоже постулируется наличие некоего критического состояния, во время которого событие, связанное с воздействием внешней среды, запечатлевается и влияет в дальнейшем на поведение человека. В качестве такого события, произведшего впечатление, может выступить книга, встреча, знакомство и т. п. Точно такое же событие может произойти с другими людьми и не вызвать абсолютно никакого эффекта. Даже с тем же самым человеком, быть может, ничего бы не произошло, если бы это событие произошло в другое время и при других обстоятельствах. Это вносит еще большую неопределенность в понятие индивидуальной среды. Одно и то же событие, воздействующее в разные периоды, может либо вызвать импрессинг, либо вообще никак не повлиять на человека.

Пример импрессинга

В качестве примера импрессинга приводят биографию А. Эйнштейна. В возрасте 12 лет он прочитал небольшую книжку по евклидовой геометрии на плоскости, которая произвела на него колоссальное впечатление и сыграла определяющую роль в развитии его интересов. Эту книгу читали еше сотни подростков, и ни на кого она не произвела такого действия.

Другой пример — это случай из биографии Софьи Ковалевской. Както в подростковом возрасте она с семьей выехала летом на дачу, и ей досталась комната без обоев. Стены были оклеены страницами учебника математики. Ее настолько заинтересовали эти необычные стены, что она принялась с огромным интересом их изучать, что дало толчок к развитию страсти к математике.

Если попробовать разобраться с условиями, которые делают возможным импрессинг, то, несмотря на всю неопределенность, можно высказать некоторые предположения. По всей видимости, огромную роль играет фактор подкрепления — то, каким образом поощряется активность. Для человека подкреплением может быть внимание окружающих, восхищение, поощрение с их стороны. Так, физик А. Комптон (нобелевский лауреат) вспоминал, что в возрасте 8 лет

он показал своей матери тетрадку, представлявшую «научный трактат» о свойствах индийских и африканских слонов. Она его поздравила, причем сделала это так, что это воспоминание осталось у него на всю жизнь. Много лет спустя он говорил, что если бы мать тогда рассмеялась, он утратил бы навсегда интерес к исследовательской работе.

В качестве фактора подкрепления может выступать и просто восторг от внезапного понимания того, как решается задача. Может, именно это и произошло в случае Рамануджана.

Уже описанные примеры раннего развития речи у детей, вызывавшего восторг, умиление и внимание родителей, также напоминают по своим свойствам импрессинг. Освоение речи тоже протекает по похожим законам, во всяком случае и критический период ее освоения, и автоматические механизмы запечатлевания — все это имеет место. Несмотря на все отличия между человеком и животными, стоит упомянуть, что некоторые аналогии импрессингу мы можем найти и у млекопитающих. Например, у лисенка писк мыши вызывает практически неугасимый ориентировочный рефлекс на всю жизнь после первого же подкрепления (поедания мыши).

Нетрудно заметить, что концепция импрессинга переносит основной акцент в проблеме возникновения экстраординарных, гениальных личностей в сферу мотивации. На почве импрессинга формируются всепоглощающие интересы личности, сообщающие всему поведению человека невероятную целеустремленность, которая приводит к формированию экстраординарных способностей и реализуется в конечном счете в выдающихся достижениях.

Оценку врожденных особенностей личности, характерных для талантливых или гениальных людей, логичнее всего начать с определения их коэффициента интеллекта. *IQ* гениев никогда не был ниже 120 баллов (сейчас есть методики, позволяющие оценить *IQ* по фактам биографии, литературному наследству и пр.). Некоторые проводят эту границу чуть выше — 140 баллов. Начиная со 110-120 баллов уровень интеллекта никак не коррелирует с экстраординарностью личности, дальнейшее повышение не имеет значения. В то же время огромное количество людей с *IQ* больше чем 120-140 баллов представляют собой вполне обычных людей.

Дело, очевидно, в других особенностях личности. Б. Пастернак в одном из своих писем писал, что заурядные личности в отличие от гениальных работают только из-под палки обстоятельств. Очевидно, вопрос в том, что побуждает человека к деятельности, т. е. речь

идет о мотивах поведения. Необыкновенное развитие способностей обусловлено непрерывной всепоглощающей активностью в сфере интересов гения. Незаурядные способности формируются в ходе незаурядной деятельности. Как писал Люка, «гений продуктивен непрерывно, потому что творчество является его сущностью».

В. П. Эфроимсон указывал: «Что касается индивидуальных дарований, то их разнообразие так велико, они столь независимо наследуются, что в силу генетической рекомбинации почти каждому человеку достается в удел какой-то набор способностей...» и далее: «...решающее значение приобретает наличие или отсутствие стимула для развития и реализации наличного индивидуального набора дарований».

Средовые воздействия и одаренность

Несмотря на всю сложность поиска воздействий среды, влияющих на проявления талантливости, некоторые факторы все-таки удается выявить. Некоторые из них достаточно неожиданны, как, например, **родительская депривация,** т. е. лишение родительского попечения в детском возрасте вследствие утраты одного или обоих родителей. Вообще-то такого рода событие приводит к очень неблагоприятным последствиям. По статистике, всего около 8% людей переживают в детстве раннюю смерть одного из родителей. Однако если посмотреть, сколько таких людей среди взрослых преступников или пациентов психиатрических лечебниц (особенно страдающих депрессиями), то цифры совсем другие — 32 и 27% соответственно.

По данным, полученным в Шотландии, у 40% девочек-сирот отмечается беременность в возрасте до 18 лет, в то время как для девочек, воспитывавшихся в полных семьях, аналогичный показатель составляет всего 6%.

Эти данные вполне понятны, однако если подсчитать процент выдающихся личностей, потерявших в раннем детстве родителей, то получаются близкие значения — 28%.

По сведениям, приводимым Альбертом, среди нобелевских лауреатов таких людей 22%, среди выдающихся ученых — 41%, среди британских премьер-министров — 45%, а среди американских президентов - 51% (Albert, 1980). Сюда можно добавить Билла Клинтона, мать которого овдовела за 6 месяцев до его рождения. В чем тут дело? По словам известного математика и философа Бертрана Рассела (который осиротел в 3 года), большую часть времени он проводил

в одиночестве, что способствовало тому, что он ушел в книги, в природу. Речь идет об одиночестве особого рода, способствующем размышлениям и раннему развитию. Такое одиночество — необходимое условие становления личности.

В связи с этим заслуживают внимания данные о психологических характеристиках интеллектуально одаренных школьников старших классов (Csikszentmihalyi et al, 1993). Исследуя их эмоциональные качества, ученые обнаружили, что в отличие от учеников со средними способностями у них наблюдается большая внутренняя мотивация к чтению, мышлению и одиночеству.

Еще один фактор — это **порядок рождения.** Давно замечено, что в семьях существуют определенные отличия между детьми, связанные с порядком их рождения. Так, старшие дети демонстрируют тенденцию к ортодоксальным воззрениям, а их младшие братья и сестры впоследствии становятся приверженцами радикальных взглядов. Психологи связывают это с конфликтами, возникающими между детьми в борьбе за внимание родителей. Что касается выдающихся личностей, то они значительно чаще встречаются среди первенцев. Фрейд объяснял это тем, что человек, который был бесспорным любимцем своей матери, на всю жизнь сохраняет уверенность в успехе, которая часто влечет за собой действительный успех. На эту проблему можно взглянуть и с другой стороны. Дело в том, что первый ребенок в самый критический период своего развития общается только со взрослыми, общение с другими детьми становится возможным только позднее. Вспомним о близнецовом эффекте, приводящем к снижению коэффициента интеллекта из-за того, что близнецы слишком замкнуты друг на друга. Вот уж кто воистину лишен одиночества! Может быть, и в этом случае действуют похожие механизмы?

Эфроимсон в попытках выяснить причины возникновения гениальности выделил несколько факторов, вроде бы имеющих к ней отношение, — так называемые 5 стигм гениальности. Эти факторы частично связаны с генетическими причинами, частично со средовыми воздействиями. Одним из таких факторов является заболевание подагрой. Эта болезнь, связанная с нарушениями обмена мочевой кислоты, в основном наблюдается у мужчин. Она может быть вызвана как наследственной предрасположенностью, так и погрешностями диеты (слишком большим употреблением пуринов с некоторыми продуктами). Частота встречаемости подагры — 0,3% (у трех мужчин из 1000). Среди выдающихся людей подагра встречается значительно чаще. Для разных выборок приводятся различные результаты —

понятно, что критерии подбора гениев тоже произвольные. В малых выборках иногда указывают цифры заболеваемости от 14 до 75%. Среди 1033 выдающихся деятелей Англии оказалось 55 подагриков (5,3%). В любом случае заболеваемость среди таких людей в десятки раз превышает норму.

Подагрой страдали многие знаменитые ученые, философы, политические деятели, полководцы, писатели и художники — например, Дарвин, Галилей, Ньютон, Гарвей, Эразм Роттердамский, Монтень, Бисмарк, Кромвель, Александр Македонский, Цезарь, Тургенев, Бетховен, Рубенс, Микеланджело, Рембрандт и т. д.

Если исходить из концепции специфической одаренности, то трудно представить себе механизм, благодаря которому одно и то же воздействие среды (болезнь) могло одинаково благоприятно сказаться на столь различных видах человеческой деятельности.

При описании личностей гениев, страдавших подагрой, неизменно указывается на то, что они были очень энергичны, упорны, не знали отдыха и спешки в достижении своих целей. Им были свойственны железная воля, хватка, настойчивость и систематичность. Нетрудно сделать вывод, что и здесь проблема переводится в сферу мотивации, именно эти качества обеспечивают необычную умственную и физическую работоспособность, целеустремленность и приводят к выдающимся результатам. Было высказано предположение, что при этом заболевании избыток мочевой кислоты может оказывать стимулирующее действие на нервную систему. Отмечается, что структура мочевой кислоты близка к некоторым психостимуляторам (например, кофеину).

Как бы то ни было, следует отдавать себе отчет, что в случае с подагрой речь идет прежде всего о корреляции, причем большинство гениальных и талантливых людей этим заболеванием не страдали и, наоборот, подавляющее большинство больных подагрой представляют собой обычных людей. Может быть, кому-то данное заболевание и дает некий дополнительный толчок, повышая энергичность достижения цели.

Другие наследственные болезни, по Эфроимсону, встречающиеся у знаменитых людей чаще — синдром Марфана и синдром Морриса, — вообще представляют собой редчайшие заболевания, и основывать какие бы то ни было заключения на считанных случаях вряд ли стоит.

В числе «стигм гениачьности» Эфроимсоном упоминается и гипоманиакальная депрессия. Эта особенность нервной системы свойственна так называемым циклотимическим личностям. У циклоти-

миков наблюдаются периодические чередования настроения. В фазе подъема (гипоманиакальной) для них характерны подъем настроения и повышенная активность. Гипоманиакальную фазу сменяют периоды снижения активности и настроения с элементами депрессии. Подчеркнем, что речь идет о поведении, остающемся в пределах нормы.

Примеров такого рода личностей достаточно много среди выдающихся людей (Гете, Линней, Гоголь, Пушкин, Диккенс, Лев Толстой). По некоторым оценкам, среди них циклотимики встречаются в десять раз чаще, чем обычно. Если в норме гипоманиакальная депрессия встречается у 4 человек из 1000, то среди гениев — у 4 из 100. Очевидно, в период подъема достигается особая концентрация нервных и физических сил, способствующая достижению беспрецедентных результатов. Но и здесь следует отметить, что по этим же оценкам большинство гениальных людей (96 из 100) не обнаруживают такого типа поведения.

Попытки связать гениальность с различными заболеваниями делаются уже очень давно. И пусть даже при этом специально оговаривают, что речь идет лишь о поисках неких генетических маркеров, все равно создается впечатление, что дело не только в этом. Просто гений настолько необычен, настолько «ненормален» с точки зрения обычного человека, что невольно раз за разом выдвигаются версии о какой-либо патологии, лежащей в основе гениальности. Так, совсем недавно Ньютону и Эйнштейну «поставили диагноз» аутизма на том лишь основании, что Эйнштейн, например, тяготился салонными разговорами и совершенно не мог поддерживать светской беседы о всякой чепухе. Благодаря этому он в свое время произвел на многих впечатление нелюдимого и замкнутого человека, не способного общаться, а много лет спустя пара досужих медиков покопались в мемуарах и «обосновали» сенсационный диагноз.

Контрольные вопросы

1. Что такое общий, или генеральный, фактор *(g)* интеллекта?
2. Какова прогностическая ценность тестов по определению психометрического интеллекта?
3. Какова наследуемость коэффициента интеллекта?
4. Что говорят о наследуемости *IQ* исследования, выполненные методом приемных детей?
5. Как изменяется наследуемость *IQ* в течение жизни индивида?

6. Каким образом влияет на изменчивость *IQ* разделенная (общая) среда?
7. Каков относительный вклад генетических и средовых факторов
в вербальные и невербальные интеллектуальные способности?
8. Какие воздействия среды могут повлиять на коэффициент интеллекта?
9. Что такое эффект Флинна?
10. В чем заключается явление эмергенеза?
11. Разъясните суть концепции импрессинга.
12. Назовите факторы среды, влияющие на развитие талантливости, одаренности.

ГЛОССАРИЙ

Абстиненция — состояние, возникающее после прекращения приема алкоголя (или наркотиков), характеризуется рядом физиологических и психических расстройств. Выраженность абстиненции зависит от длительности и интенсивности злоупотребления алкоголем.

Авторитарность — социально-психологическая характеристика личности, заключающаяся в стремлении максимально подчинить своему влиянию партнеров по социальным взаимодействиям.

Агедония — неспособность испытывать чувство удовольствия.

Аддитивная полигения — явление, при котором признак определяется многими генами, причем эффекты отдельных генов суммируются.

Аддитивное взаимодействие генов — такое взаимодействие генов, при котором их эффекты просто суммируются.

Активная корреляция «генотип — среда» (r_{GE}) — проявляется в том, что человек с какими-то особенностями генотипа может создавать или выбирать для себя соответствующую среду. Имеется в виду не выбор среды вообще, а выбор среды в соответствии с особенностями генотипа.

Аллель — альтернативная форма гена, располагающегося в конкретном локусе хромосомы.

Аллельные гены — каждый ген на одной гомологичной хромосоме имеет соответствующий ген, локализованный в том же месте другой гомологичной хромосомы.

Амнезия — потеря памяти.

Анализирующее скрещивание — скрещивание особи, гетерозиготной по данному признаку, с рецессивной гомозиготой.

Аносмия — неспособность воспринимать запахи.

Аплазия сетчатки — врожденное отсутствие сетчатки.

Ассортативность браков — неслучайность выбора брачного партнера (например, определенная корреляция между супругами по коэффициенту интеллекта).

Аутосомы — хромосомы, не отличающиеся у мужчин и женщин.

Близнецовый метод — метод психогенетики, основанный на исследовании фенотипов монозиготных и дизиготных близнецов.

Болезнь Альцгеймера — заболевание, связанное с дегенерацией центральной нервной системы и приводящее к развитию преждевременного старческого слабоумия.

Брахидактилия (короткопалость) — наследственное заболевание, при котором у больных укорочены фаланги пальцев рук и ног, уменьшено число фаланг (не 3, а 2), отмечается низкий рост.

Валидность — обоснованность и адекватность исследовательских инструментов, например тестов.

Варьирующая экспрессивность — явление, при котором у особей с одинаковым генотипом соответствующий признак выражен у всех, но проявляется в разной степени.

Взаимодействие «генотип—среда» *(G x E)* — проявляется в том, что среда оказывает разное действие на особи с разным генотипом.

Викарное обучение — обучение путем наблюдения за тем, как обучаются другие.

Второй закон Менделя — закон независимого распределения генов. При анализе наследования при дигибридном и полигибридном скрещивании было установлено, что расщепление по каждой паре признаков идет независимо от других пар признаков.

Вызванные потенциалы мозга человека — биоэлектрическая активность мозга, регистрируемая с поверхности головы человека и выделяемая с помощью когерентного накопления. Вызванные потенциалы связаны с реакцией мозга на предъявление сенсорных стимулов. Кроме того, они могут отражать активность, возникающую в связи с определенными когнитивными процессами — так называемые потенциалы, связанные с событиями: принятием решения, распознаванием сигналов, вниманием и т. д.

Гаметы — половые клетки (яйцеклетки и сперматозоиды).

Гаплоидный набор хромосом — такой набор хромосом, при котором в половой клетке представлена половина числа хромосом соматических клеток. В гаплоидном наборе присутствует только одна гомологичная хромосома из каждой нары.

Гаплотип — специфический набор генов, которые тесно сцеплены между собой и наследуются как единое целое.

Гемофилия — болезнь, вызываемая нарушением нормальной свертываемости крови. При гемофилии у больного возникают длительные кровотечения при любом незначительном повреждении кровеносных сосудов.

Ген — единица хранения, передачи и реализации наследственной информации, представляющая собой специфический участок молекулы ДНК, в котором закодирована первичная структура определенного полипептида (белка).

Генетика — наука о наследственности и изменчивости организмов.

Генетический дрейф — изменение частоты встречаемости генов в популяции, связанное со случайными колебаниями численности. Это явление особенно выражено в малых популяциях.

Генные мутации — мутации, при которых изменения происходят на уровне отдельных генов.

Геном — совокупность генов, содержащихся в одном гаплоидном наборе хромосом.

Геномные мутации — мутации, связанные с изменением числа хромосом.

Генотип — совокупность генов, полученных организмом от его родителей.

Генотипическая дисперсия — изменчивость признака, связанная с изменчивостью генотипов.

Генофонд — совокупность генов, встречающихся в данной популяции.

Гены-модификаторы - гены, которые могут влиять на пенетрантность или экспрессивность другого гена.

Гетерозигота — особь, у которой аллельные гены в паре разные (например, *Аа).*

Гетерозис — появление гибридов с повышенной жизнеспособностью при отдаленном скрещивании.

Гидроцефалия — заболевание, связанное с избыточным количеством спинномозговой жидкости, приводящим к увеличению размеров желудочков головного мозга и черепа, атрофии нервной ткани.

Гипогликемия — пониженное содержание глюкозы в крови.

Гипосмия — пониженная чувствительность к запахам.

Гиппокамп — часть так называемой старой коры большого мозга. Является центральной структурой лимбической системы, играет большую роль в механизмах памяти, обучения, внимания, ориентации в пространстве.

Гистосовместимость — совместимость тканей.

Гомозигота — особь, у которой аллельные гены, т. е. оба аллсля в паре одинаковые (например, *АЛ* или *аа).*

Гомологичные хромосомы — хромосомы в соматических клетках, всегда представлены парами, причем одна хромосома из каждой пары получена от материнского организма, а другая — от отцовского. Хромосомы, составляющие пару, называются гомологичными.

Дальтонизм — нарушенное цветовосприятие.

Деменция — слабоумие, необратимое обеднение психической деятельности, характеризующееся утратой ранее приобретенных знаний, эмоциональной апатией, изменениями поведения.

Дерматоглифика — узор поверхности кожи на пальцах и ладонях.

Дизантономия — синдром, характеризующийся целым рядом нарушений, в том числе полным отсутствием вкусовых сосочков и луковиц.

Дизиготные, или разнояйцевые, близнецы — возникают в результате оплодотворения двух (и более) яйцеклеток и с самого начала развития представляют собой разные организмы.

Дизонтогении — болезни развития.

Диплоидный набор хромосом — число хромосом, характерное для соматических клеток, в которых все хромосомы представлены в виде пар гомологичных хромосом. В диплоидный набор человека входит 46 хромосом (23 пары).

Дискордантность — несовпадение по определенному признаку в паре. Например, один близнец заболел, а другой остался здоров.

ДНК — дезоксирибонуклеиновая кислота.

Доминантный ген — ген, контролирующий доминантный признак.

Доминирование — явление, при котором в фенотипе проявляется только один признак из альтернативной пары.

Закон Харди—Вайнберга — постулирует, что в условиях идеальной популяции частоты генов и генотипов остаются постоянными от поколения к поколению.

Зигота — клетка, образующаяся при слиянии мужской и женской гамет и дающая начало новому организму.

Идиографическая черта — уникальная индивидуальная особенность.

Изменчивость — способность организмов приобретать новые признаки и свойства.

Импринтинг — разновидность обучения, при которой стимул или комплекс стимулов приобретает ключевое значение для запуска поведенческой реакции (например, следование за родителями). Особенностью импринтинга является наличие критического периода для этой формы обучения, а также скорость, прочность и необратимость.

Инбредные линии — линии животных, получаемые при длительном близкородственном скрещивании (не менее 20 поколений). Идентичны по генотипу.

Инбридинг — близкородственное скрещивание.

Индивидуальная среда *(VNS, VI)* — это воздействия, которые неодинаковы у родственников, воспитываемых вместе (происшествия, отношения со сверстниками, различное обращение со стороны родителей). Эти средовые воздействия могут быть источником индивидуальных различий.

Интерферон — низкомолекулярный гликопротеин, обладающий противовирусным действием, вырабатывается в организме в ответ на вирусную инфекцию или некоторые другие воздействия.

Инфантилизм — сохранение свойств детской психики и поведения у взрослых.

Информационная РНК — РНК, которая синтезируется в ходе транскрипции, она переносит в закодированном виде информацию о структуре определенного белка от ДНК в ядре к рибосомам в цитоплазме клетки.

Катехоламинергические синапсы — синапсы, в которых синаптическими передатчиками являются катехоламины: норадреналин, дофамин, адреналин.

Клон — группа генетически идентичных особей.

Кодоминирование — взаимодействие аллельных генов, при котором каждому генотипу соответствует свой фенотип, отличный от остальных.

Комбинативная изменчивость — форма генотипической изменчивости, связанная с появлением при скрещивании новых генотипов у потомков в результате перекомбинирования генов родителей.

Конкордантноеть — внутрипарное совпадение по определенному признаку. Если признак проявился у обоих близнецов (например, оба заболели шизофренией), говорят о конкордантности в данной паре по этому признаку.

Консолидация — упрочение следов памяти, перевод их в устойчивую форму.

Корреляция «генотип—среда» *(r_{GE})* — явление, при котором генотип может определять средовые воздействия. Иногда употребляется термин «ковариация», Cov_{GF}. Выделяют пассивную, реактивную и активную корреляцию r_{GE}

Коэффициент интеллекта — психометрический показатель, оценивающий уровень интеллектуальных способностей.

Коэффициент наследуемости — это доля генотипической изменчивости в общем фенотипическом разнообразии признака.

Коэффициент наследуемости в узком смысле — отражает вклад аддитивных генетических факторов в наблюдаемую фенотипическую изменчивость.

Кроссинговер (перекрест хромосом) - процесс, при котором происходит обмен участками гомологичных хромосом. Кроссинговер увеличивает комбинативную изменчивость.

Латентный период — время от момента начала действия стимула до реакции на него в виде движения, появления вызванного потенциала или его отдельного компонента.

Лонгитюдные исследования — исследования с повторными обследованиями испытуемых на протяжении длительного времени.

Максимальное потребление кислорода (МПК) — показатель, который показывает максимальное потребление кислорода на единицу веса тела в минуту.

Материнский эффект — заключается в большем влиянии матери на фенотип потомков.

Медиана — значение признака, которое разделяет всю группу наблюдений на две равные части. В одной части все значения признака меньше медианы, в другой — больше медианы.

Мейоз — способ деления ядра, в результате которого образуются ядра с гаплоидным набором хромосом. У животных с помощью мейоза образуются половые клетки (гаметы).

Микроцефалия — патология, заключающаяся в ненормально малых размерах мозга и связанных с этим нарушениях умственных способностей.

Миндалина — комплекс ядер, относящихся к базальным ядрам. Имеет большое значение для организации мотивационно-эмоциональной сферы, памяти, экстрапирамидной системы.

Митохондриальная ДНК — представляет собой кольцевую молекулу ДНК, находящуюся в митохондриях, содержит около полутора десятков генов и целый ряд последовательностей, кодирующих различные РНК.

Множественное действие генов — один ген может оказывать влияние не на один признак, а на множество признаков организма. Такое действие гена называется плейотропным.

Множественный аллелизм — явление, при котором наблюдается множество вариантов определенного аллеля.

Модификационная изменчивость — форма изменчивости, не связанная с изменениями генотипа. Вызвана изменчивостью влияний среды на развивающиеся организмы.

Моноаминооксидаза *А* (МАО Л) — фермент, который играет важную роль в функционировании катсхоламипэргических синапсов, поскольку осуществляет окислительное дезаминированис биогенных аминов.

Монозиготные, или однояйцевые, близнецы — развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки (зиготы), которая при последующих делениях разделяется и дает начало двум (редко большему количеству) генетически идентичным организмам.

Мутации — изменения молекулярной структуры генов, а также структурные изменения хромосом. Эти изменения возникают под действием факторов внутренней и внешней среды, имеют случайный характер и возникают спонтанно.

Мутационная изменчивость - форма генотипической изменчивости, связанная с появлением мутаций.

Наследование, ограниченное полом, — гены, определяющие развитие признака, находятся в аутосомах, но на их проявление в фенотипе сильно влияет пол организма.

Наследование, сцепленное с полом, — гены, определяющие развитие признака, находятся на половых хромосомах (сцеплены с половыми хромосомами).

Наследственная изменчивость — форма изменчивости, которая вызвана из менениями генотипа. ,

Наследственность — важнейшая особенность живых организмов, заключающаяся в способности передавать свои свойства и функции от родителей к потомкам.

Наследуемость — степень обусловленности фенотипической изменчивости какого-либо признака в популяции генотипическими различиями между особями.

Неполное доминирование — взаимодействие аллельных генов, при котором в фенотипе проявляются оба альтернативных признака.

Норма реакции — характеризует пределы модификационной изменчивости признака.

Общая среда — *см.* Разделенная среда. **Онтогенез** — индивидуальное развитие организма.

Оплодотворение — процесс слияния половых клеток (гамет), приводящий к образованию зиготы.

Пассивная корреляция -«генотип—среда» (r_{CE}) — явление, при котором происходит своего рода наследование среды, в результате чего индивид оказывается в среде, находящейся в соответствии с полученными генетическими задатками.

Пенетрантность — доля индивидов с определенным генотипом, у которых проявляется соответствующий этому генотипу фенотип. При неполной пенетрантности признак проявляется не у всех носителей данного гена.

Первый закон Менделя — определяет, что при моногибридном скрещивании у гибридов второго поколения в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу доминантных и рецессивных признаков в соотношении 3: **1.**

Перцепция — целостное восприятие объектов внешнего мира, включающее их опознание и осознание.

Плацебо — неактивное, безвредное вещество, используемое в контрольных экспериментах при определении эффективности лекарственных средств.

Плейотропизм — множественное действие гена (один ген влияет на много признаков).

Поведенческая геномика — психологический уровень анализа взаимодействия генетических эффектов с воздействиями среды, индивидуальным опытом, вклада генетических влияний в развитие и формирование поведения человека и различных видов психопатологии.

Полигенный признак — признак, проявление которого зависит от многих генов (т. е. определяемый многими генами).

Полиплоидия — кратное увеличение генома.

Половые хромосомы — пара хромосом, в отношении которых имеется различие между полами.

Популяция — совокупность свободно скрещивающихся особей одного вида, длительно существующая на определенной территории (части ареала) и относительно обособленная от других совокупностей того же вида.

Правило единообразия гибридов первого поколения — у всех гибридов первого поколения наблюдаются одинаковые генотип и фенотип.

Психогенетика — наука, изучающая роль наследственности и среды в формировании психических и психофизиологических свойств человека.

Разделенная среда *(VS)* — влияния среды, одинаково воздействующие на родственников (стиль родительского воспитания, доходы семьи, уровень интеллектуальной стимуляции в доме и т. п.). Разделенная среда может быть потенциальным источником сходства. Другое название — общая среда.

Реактивная корреляция -«генотип—среда» (r_{GE}) — явление, при котором окружающая среда определенным образом реагирует на свойства, связанные с генетическими особенностями человека. Иногда эту корреляцию называют эвокативной.

Репрезентативность — свойство выборки, предоставляющее возможность сделать на ее основании правильные выводы о свойствах всей генеральной совокупности.

Рецессивный ген (аллель) — ген, который может проявиться в фенотипе, только если находится в гомозиготном состоянии.

РНК — рибонуклеиновая кислота.

Соматические мутации — мутации, произошедшие в соматических клетках. В отличие от мутаций в половых клетках они не передаются потомству по наследству.

Соматосенсорная кора — область коры больших полушарий, получающая афферентные проекции от частей тела.

Спастичность — патологическое повышение тонуса мышц, происходящее из-за нарушения регуляторных воздействий на сегментарные моторные центры.

Средовая дисперсия — дисперсия признака, связанная с изменчивостью средовых воздействий.

Сцепленное наследование - наблюдается, если гены расположены на одной хромосоме (сцеплены). При этом независимого расхождения данных генов по гаметам не происходит и они наследуются вместе.

Тахикардия — увеличение частоты сердечных сокращений.

Транскрипция — процесс синтеза информационной РНК на основе ДНК, в результате чего генетическая информация переносится на информационную РНК.

Транслокация — хромосомная мутация, при которой часть хромосомы может перемещаться на другие хромосомы.

Трансляция — процесс перевода информации, закодированной в структуре информационной РНК, в последовательность аминокислот в синтезируемой молекуле белка в рибосоме. >

Тремор — непроизвольные движения, заключающиеся в дрожании или ритмичных колебаниях частей тела.

Трисомия — геномная мутация, при которой в хромосомном наборе вместо какой-нибудь пары гомологичных хромосом оказываются три хромосомы.

Фенокопия — явление, при котором в фенЬтипе в результате необычного воздействия внешней среды развивается признак, который обычно связан с определенным геном или набором генов.

Фенотип — весь комплекс признаков организма, возникших в ходе его развития.

Фенотипическая дисперсия — мера изменчивости признака в фенотипе для данной популяции.

Хорион — наружная зародышевая оболочка у эмбрионов млекопитающих, в том числе у человека.

Хромосомная теория наследственности — теория, согласно которой хромосомы являются носителями генов и представляют собой материальную основу наследственности.

Хромосомные мутации — мутации, связанные с нарушением структуры хромосом.

Хромосомы — органоиды в ядре клетки, являющиеся носителями генетической информации.

Цветовая слепота — нарушение цветовосприятия.

Цитоплазматическая наследственность — наследственность, которая осуществляется с помощью молекул ДНК, расположенных в митохондриях. При оплодотворении в яйцеклетку не попадают митохондрии сперматозоида, поэтому в зиготе оказываются только митохондрии, унаследованные по материнской линии вместе с цитоплазмой яйцеклетки.

Чистая линия — генотипически однородное потомство постоянно самоопыляющихся растений или самооплодотворяющихся животных, большая часть генов которого находится в гомозиготном состоянии.

Электроэнцефалограмма (ЭЭГ) — запись биоэлектрических потенциалов мозга, регистрируемых с поверхности головы.

Эмергенез — явление, при котором признак определяется особым набором (конфигурацией) генов или набором свойств, каждое из которых определено генетически. Любое изменение специфической конфигурации генов приводит к исчезновению этой черты.

Энзимопатия — заболевание, вызванное дефектом ферментов (энзимов).

Эпистаз — взаимодействие генов, при котором один ген подавляет действие другого, неаллельного гена.

СПИСОК ЦИТИРОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

Дубинин Н. П. Общая генетика. — М.; Наука, 1970.

Зенков Л. 3. Клиническая электроэнцефалография (с элементами эпилептологии). — Таганрог: Изд-во ТРТУ, 1996.

Корочкин Л. Г. Гены и поведение // Соросовский образовательный журнал. - 1997. - № 1. - С. 15-22.

Мешкова Т. А. Наследственная обусловленность некоторых параметров электроэнцефалограммы покоя человека // Проблемы генетической психофизиологии / Под ред. Б. Ф. Ломова, И. В. Равич-Щербо. — М., 1978. - С. 48-71.

Михеев В. Ф. Наследственная обусловленность некоторых индивидуальных особенностей памяти человека // Проблемы генетической психофизиологии / Под ред. Б. Ф. Ломова, И. В. Равич-Щербо. - М,, 1978. - С. 254-262.

Москаленко В. Д., Полтавец В. И. Генетические основы алкогользависимого поведения человека // Успехи современной генетики. — Вын. 17. — М.: Наука, 1991. - С. 191-206.

Пантелеева Т. А., Шляхта Н. Ф. К исследованию генотипической детерминированности некоторых показателей лабильности нервных процессов // Проблемы генетической психофизиологии / Под ред. Б. Ф. Ломова, И. В. Равич-Щербо. - М., 1978. - С. 127-144.

Равич-Щербо И. В., Марютина Т. М., Григоренко Е. Л. Психогенетика. — М.: Аспект-Пресс, 1999.

Фогель Ф., Мотулъски А. Генетика человека: В 3 т. — М.: Мир, 1990.

Шварц В. Б. К проблеме врожденного и приобретенного в развитии двигательных способностей // Проблемы генетической психофизиологии / Под ред. Б. Ф. Ломова, И. В. Равич-Щербо. - М., 1978. - С. 155-169.

Эфроимсон В. П. Загадка гениальности. — М.: Знание, 1991.

Эфроимсон В. П. Генетика этики и эстетики. — СПб., 1995. »

Эфроимсон В. П., Блюмина М. Г. Генетика олигофрении, психозов, эпилепсии. — М.: Медицина, 1978.

Akutsu P. D., Sue S., Zane N. W. S., Nakamura C. Y. Ethnic differences in alcohol consumption among Asians and Caucasians in the United States: an investigation of cultural and physiological factors // Journal of Studies on Alcohol. - 1990. - V. 50. - P. 261-267.

Albert R. S. Genius and Eminence. — New York: Pergamon, 1980.

Baker L. A., Vernon P. A., Ho H. The genetic correlation between intelligence and speed of information processing// Behavior Genetics. - 1991. - V. 21(4). - P. 351-367.
Bouchard T.J., Lykken D. T., McGue M., et al. Sources of human psychological differences: the Minnesota Study of Twins reared apart // Science. — 1990. — V. 250. - P. 223-228.
Bennett H. L. Remembering drink orders: the memory skills of coctail waitresses // Human Learning: Journal of Practical Research and Applications. — 1983. — V. 2. - P. 157-170.
Chipuer H. M., Rovine M.J., Plomin R. LISREL modelling: genetic and environmental influences on IQ revisited // Intelligence. - 1990. - V. 14. - P. 11 -29.
Cloninger C R. Neurogenetic adaptive mechanisms in alcoholism // Science. — 1987. - V. 236. - P. 410-416.
Cloninger C R., Bohman M., Sigvardson S. Inheritance of alcohol abuse. Cross-fostering analysis of adopted men // Arch. Gen. Psychiatry. — 1981. — V. 38. — P. 861-868.
Cooper R. M., ZubekJ. P. Effects of enriched and restricted early environments on the learning ability of bright and dull rats // Can. J. Psychol. - 1958. — V. 12. - P. 159-164.
Corder E. H., Saunders A. M., Risch N.J., et al. Protective effect of alipoprotein E type 2 allele for late onset Alzheimer disease // Nat. Genet. - 1994. - V. 7. - P. 180-184.
Crow T. Temporal lobe asymmetries as the key to the etiology of schizophrenia // Schizophr. Bull. - 1990. - V. 16. - P. 433-442.
Csikszentmihalyi M., Csikszentmihalyi I. S. Family influences on the development of giftedness // США Found. Symp. - 1993. - V. 178. - P. 187-200; discussion 200-6.
Deary I. J., Caryl P. G. Neuroscicnce and human intelligence differences // Trends in Cognitive Sciences. - 1997. - V. 20, № 8. - P. 365-371.
Deary I.J., Der G., Ford G. Reaction times and intelligence differences: a population-based cohort study // Intelligence. - 2001. - V. 39. - P. 389-399.
Dickens W. T., FlynnJ. R. Heritability estimates versus large environmental effects: the IQ paradox resolved // Psychol. Rev. - 2001. - V. 108(2). - P. 346-369.
Duyme M., DumaretA. C Stanislaw T. How can we boost IQs of «dull» children?: a late adoption study // Proc. Natl. Acad. Sci. — 1999.
Eckert E. D., Bouchard T.J., BohlenJ., Heston L. L. Homosexuality in monozygotic twins reared apart // Brit. J. Psychiatry. - 1986. - V. 148. - P. 421-425.
Ericsson K. A., Krampe R. T., Tesch-Rdmer C. The role of deliberate practice in the acquisition of expert performance // Psychological Review. — 1993. — V. 100. - P. 363-406.
FlynnJ. R. IQ gains, WISC subtests and fluid g: g theory and the relevance of Spearman's hypothesis to race // The Nature of Intelligence. Novartis Found

Symp. / Ed. G. R. Bock, J. A. Goode, K. Webb. - Chichestcr: Wiley, 2000. - V. 233. - P. 202-216; discussion 216-27.
Fowler W. Case studies of cognitive precocity: the role of exogenous and endogenous stimulation in early mental development // J. Appl. Developmental Psychology. - 1981. - V. 2. - P. 319-367.
Fox P. W., Hershberger S. L, Bouchard T.J. Genetic and environmental contributions to the acquisition of a motor skill // Nature. — 1996. — V. 384. — P. 356-358.
Galton F. Inquires into Human Faculty. — Dent., 1883.
Ge X., Conger R. D., Cadoret R.J., et al. The developmental interface between nature and nurture: a mutual influence model of child antisocial behavior and parent behaviors // Dev. Psychol. - 1996. - V. 32. - P. 574-589.
Gottesman 1.1., Goldsmith H. II. Developmental psychopathology of antisocial behavior: inserting genes into its ontogenesis and epigenesis // Threats to Optimal Development / Ed. C.A. Nelson. - Hillsdale, NJ: Erlbaum, 1994. - P. 69-104.
Heath A. C.Jardine R., Martin N. G. Interactive effects of genotype and social environment on alcohol consumption in female twins // J. Stud. Alcohol. — 1989. - V. 50. - P. 38-48.
Higuchi S., Matsushita S., Imazeki II., et al. Aldehyde dehydrogenase genotypes in Japanese alcoholics // Lancet. - 1994. - V. 343. - P. 741-742.
Hill S. Y., Shen S., Lowers L., Locke J. Factors predicting the onset of adolescent drinking in families at high risk for developing alcoholism // Biol. Psychiatry. - 2000. - V. 48(4). - P. 265-275.
Ho H., Baker L. A., Decker S. N. Covariation between intelligence and speed of cognitive processing: genetic and environmental influences // Behavior Genetics. - 1988. - V. 18(2). - P. 247-261.
Howe M.J. A. Concepts of ability // Human abilities: their nature and measurement / Ed. I. Dennis and P. Tapsfield. — Erlbaum, 1996.
Howe M.J. A., Davidson J. W., Moore D.J., SlobodaJ. A. Are there early childhood signs of musical ability? // Psychology of Music. - 1995. - V. 23. - P. 162-176.
Kato T. Molecular genetics of bipolar disorder // Neuroscience Research. — 2001. - V. 40. - P. 105-113.
Kendler K. S., Neale M., Kessler R. C, et al. A twin study of recent life events and difficulties // Arch. Gen. Psychiatry. - 1993. - V. 50. - P. 789-796.
Kendler K. S., Neale M. C, Heath A. C. A twin-family study of alcoholism in women // Am. J. Psychiatry. - 1994. - V. 151. - P. 707-715.
Kendler K. S., Kessler R. C, Walters E. E., et al. Stressful life events, genetic liability, and onset of an episode of major depression in women // Am. J. Psychiatry. - 1995. - V. 152. - P. 833-842.
LeVay S. A difference in hypothalamic structure between heterosexual and homosexual men // Science. - 1991. - V. 253, 5023. - P. 1034-1037.

Lehman A. C. The acquisition of expertise in music: efficiency of deliberate practice as a moderating variable in accounting for sub-expert performance // Perception and cognition of music / Ed. I. Deliege, J. A. Sloboda. — Erlbaum, 1995.

Lykken D. T., McGue M., Tellegen A., Bouchard T.J. Emergenesis. Genetic traits that may not run in families // American Psychologist. — 1992. — V. 47(12). — P. 1565-1577.

LoehlinJ. C Partitioning environmental and genetic contributions to behavioral development // Am. Psychol. - 1989. - V. 44. - P. 1285-1292.

Luciano M., Smith G. A., Wright M.J., et al On the heritability of inspection time and its covariance with IQ: a twin study // Intelligence. — 2001. — P. 443-457.

Lyons M.J., True W., Eisen S., et al. Differential heritability of adult and juvenile antisocial traits // Arch. Gen. Psychiatr. - 1995. - V. 52. - P. 906-915.

Marcus J., Hans S. L., Nagler S., et al. Review of the NIMH Israeli kibbutz city study and the Jerusalem infant development study // Schizophrenia Bulletin. - 1987. - V. 13(3). - P. 425-438.

Maxson S. C. Methodological issues in genetic analysis of an agonistic behavior (offence) in male mice // Techniques for the genetic analysis of brain and behavior: focus on the mouse / Ed. D. Goldowitz, D. Wahlstein, R. E. Wimer. — Amsterdam: Elsevier, 1992. - 8. - P. 349-373.

McGue M. Mediators and moderators of alcoholism inheritance // Behavior Genetic Approaches in Behavioral Medicine / Eds. J. R. Turner, L. R. Cardon, J. K. Hewitt. - New York: Plenum, 1995. - P. 17-44.

McGue M., Pickens R. W., Svikis D. S. Sex and age effects on the inheritance of alcohol problems: a twin study //Journal of Abnormal Psychology. — 1992. — V. 101.-P. 3-17.

McGue M., Bouchard T.J., Iacono W. G., Lykken D. T. Behavoiral genetics of cognitive ability: a life-span perspective // Nature, Nurture and Psychology / Ed. R. Plomin, G. E. McClearn. — Washington D.C.: Am. Psychol. Assoc, 1993. - P. 59-76.

McEachinJ.J., Smith T., Lovaas I. Long-term outcome for children with autism who received early intensive behavioral treatment // American Journal of Mental Retardation. - 1993. - V. 97. - P. 359-372.

McMahon F.J., Stine 0. C, Meyers D. A., et al. Patterns of maternal transmission in bipolar affective disorder // Am. J. Hum. Genet. — 1995. — V. 56(6). — P. 1277-1286.

Ober C, Weitkamp L. R., Cox N., et al. HLA and mate choice in humans // Am. J. Human Genet. - 1997. - V. 61(3). - P. 497-504.

Otzuka et al, 1993. Цит. по: Deary I. J., Caryl P., 1997.

Plomin R. Genetics and general cognitive ability // Nature. — 1999. — V. 402. — P. c25-c29.

Plomin R.,CrabbeJ. C DNA// Psychol. Bull. - 2000. - V. 126 (6). - P. 806-828.

Plomin R., Spinach F. M. Genetics and general cognitive ability (g) // Trends in Cognitive Sciences. - 2002. - V. 6(4). - P. 169-176.

Plomin R., Lichtenstein P., Pedersen N. L., et al. Genetic influence on life events during the last half of the life span // Psychol. Aging. - 1990. - V 5 - P. 25-30.

Ritsner M., Karas S., Ginath Y. Relatedness of shizotypal personality to schizophrenic disorders: multifactorial threshold model // Journal of Psychiatric Research. - 1993. - V. 27(1). - P. 27-38.

RushtonJ. P. New evidence on Sir Cyril Burt: His 1964 speech to the association of educational psychologists // Intelligence. - 2002. - V. 30. - P. 555-567.

SilbergJ., Rutter M., Neale M., Eaves L. Genetic moderation of environmental risk for depression and anxiety in adolescent girls // Br. J. Psychiatry. — 2001. — V. 179.-P. 116-121.

Simonton D. K. Genius, Creativity and Leadership. — Cambridge, Massachusetts: Harvard University Press, 1984.

Sosniak L. A. The tortoise, the hare, and the development of talent // Encouraging the development of exceptional abilities and talents / Ed. M. J. A. Howe. — British Psychological Society, 1990.

Spearmen C «General Intelligence» objectively determined and measured // Am. J. Psychol. - 1904. - V. 15. - P. 201-293.

Spitz, R. Hospitalism: An Inquiry Into the Genesis of Psychiatric Condition in Early Childhood. The Psychoanalytic Study of the Child. — New York: International Universities, 1945. - V. 1. - P. 53-74.

Super C Environmental effects on motor development: the case of «African infant precocity» // Developmental Medicine and Child Neurology. — 1976. — V. 18.-P. 561-567.

Teasdale T. W., Owen D. R. Heritability and familial environment in intelligence and educational level — a sibling study // Nature. — 1984. — V. 309. — P. 620-622.

Tien A. Y., Eaton W. W. Psychopathologic precursors and sociodemographic risk factors for the schizophrenia syndrome // Archives of General Psychiatry. — 1992. - V. 49. - P. 37-46.

Torrey E. F.,Yolken R. H. Familial and genetic mechanisms in schizophrenia // Brain Research reviews. - 2000. - V. 30. - P. 113-117.

Torrey E. F., Miller R., Rawlings R., Yolken R. H. Seasonality of births in schizophrenia and bipolar disease: a review of the literature // Schizophr. Res. — 1997. - V. 28. - P. 1-38.

Verdoux H., Murray R. M. Prenatal and perinatal risk factors for schizophrenia: data and doubts // Neuroscience News. - 1998. - V. 1. - P. 18-21.

Wahlsten D. Single-gene influences on brain and behavior // Annu. Rev. Psychol. - 1999. - V. 50. - P. 599-624.

Woll/S., Townshend R., McGuire R.J., Weeks D.J. Schizoid personality in childhood and adult life. II: Adult adjustment and the continuity with schizotypal personality disorder // British Journal of Psychiatry. — 1991. — V. 159. — P. 620-629.

Wright L. Double mistery // New Yorker. - 1995. - V. 7. - P. 44-62.

СПИСОК РЕКОМЕНДОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

Основная литература

Малых С. Б., Егорова М. С, Мешкова Т. А. Основы психогенетики. — М., 1998.

Равж-Щербо И. В., Марютина Т. М., Григоренко Е. Л. Психогенетика. — М.: Аспект-Пресс, 1999.

Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3 т. — М.: Мир, 1990. — Т. 3. — Гл. 7: Генетика и поведение человека; Гл. 8: Практические аспекты генетики человека и биологическое будущее человечества.

Эрмон Л., Парсонс П. Генетика поведения и эволюция. — М.: Мир, 1984. — Гл. 2-5, 7, 11, 12.

Дополнительная литература

Анохин А. П. Генетика, мозг и психика человека: тенденции и перспективы исследований. — М., 1988. *Егоров М. С.* Развитие как предмет психогенетики // Вопросы психологии. — 1992. - № 5-6. - С. 5-15.

Левонтпин Р. Человеческая индивидуальность: наследственность и среда. — М., 1993.

Роль среды и наследственности в формировании индивидуальности человека / Под ред. И. В. Равич-Щербо. - М., 1988. *Эфроимсон В. П.* Генетика этики и эстетики. — СПб., 1995.

ПРЕДМЕТНЫЙ УКАЗАТЕЛЬ

А	
агедония 101	
аддитивная нолигения 18	
аддитивные генетические факторы 39	
аддитивный тип взаимодействия 34	
алкоголизм 109, 110	
- типа 1 111	
- типа II 112	
алкоголь 66, 110, 112	
алкогольдегидрогеназа 66, 112	
аллель 10, 11, 14, 15, 17, 55, 85, 113	
- доминантный 26	
- рецессивный 11, 20, 25	
- частота встречаемости 24	
амнезия 61	
анализирующее скрещивание 55	
анальгезия 124	
Аносмия 118	
ассортативность 25	
аутизм 79, 80, 81, 82, 160	
аутосомы 19, 23, 71	
аэробная работоспособность 127	
Б	
близнецовые исследования 111	
близнецовый метод 41	
болезнь	
- Альцгеймера 35, 84	
- Дауна 71	
Брахидактилия 13	

ветряная оспа 71

взаимодействие генов 17

взаимодействие «генотип—среда» 34, 40, 78, 91, 111

время

- наблюдения 141

- реакции 144

второй закон Менделя 15

вызванные потенциалы 111, 138

выученная беспомощность 93

гаметы 7, 9, 71
гемофилия 20, 21
доминантный 11, 23
6, 8, 53
- браков 38, 89
генофонд 24
, ,,, .,,o .,,

В
варьирующая экспрессивность 15

гаилоидия 8
ген 6, 45 ~
~ рецессивный 20, 21, 23, 26, 124 геном
генотип 7, 9, 24, 30, 34, 45, 113
генотипическая дисперсия 32, 34
гены 8, 21, 29, 85
~ аллельные 10
- доминантные 14
гетерозиготы 12, 14, 15, 25, 26
гетерозис 27
гетерохромия 45
гипогликемия 109
гипосмия 118
гипоталамус 114
гнппокамп 82, \Ы
глухота 123
- к средним тонам 124

гомозиготность 124
гомозиготы 12, 25
гомоцистинурия 16, 78
госпитализм 64
груминг 93
группа крови 10, 14, 15, 19, 48

Д

дальтонизм 121
действие генов плейотропное 16
дейтераномалия 121
дейтеранопия 121
депрессия
- аналитическая 64
~ биполярная 23, 86
- униполярная 88, 89, 90
лепривация
- сенсорная 64
- социальная 64
диабет 46
дизиготные близнецы 41, 82, 88
дискордантность 42, 46, 86, 119
лигтимия 86 8Q
™J с Г,
ДНК 6, 47
∞
- митохоидриальная 23
доминирование 11
-неполное 14
- полное 14

З

закон Харди—Вайнберга 24
зигота 20, 41
зрение 120

И

идиографические черты 129
изменчивость 7, 34
- комбинативная 9, 16
- модификационная 7, 9
- мутационная 8
- наследственная 7
- признака 32
- среды 44

импрессинг 166
инбредные линии мышей 119
инбридинг 26, 79, 97
индивидуальная среда 34, 43, 96
инстинкт гнездостроения 58

■/

клон 41
ковариация 33, 35
когнитивная поведенческая терапия ^
кодоминирование 14, 15
колбочки 121, 122
компонент *Р* 300 111, 140
конкордантность 42, 44, 88, 89, 100
концепция врожденного таланта 159
корреляция
- активная 36
- пассивная 35
~ реактивная 35, 107
коэффициент
~ Игнатьева 43
~ интеллекта 25, 27, 28, 38, 48, 50,
™> 72, 75, 77, 79, 80, 108, 140,
146, 148, 151, 168
— наследуемости 33, 39, 40, 82, 88,
92] 96, 109, 123, 125, 127, 147
краснуха 70
.,,
кроссинговер 16

М

максимальное потребление кислорода 127
межперсональная терапия 94
мейоз 7
метод
~ близнецовых семей 45, 46
~ контрольного близнеца 47
~ приемных детей 49
~ разлученных близнецов 45
митохондриальная цитопатия 23
множественный аллелизм 10, 15
модификация 10

моноаминооксидаза 54
моноаминооксидаза *А* 109
моногибридное скрещивание И
монозиготные близнецы 41, 45, 51, 82, 88, 129
моносомия 8, 71, 74
мотивация 60, 159, 168
мочевая кислота 14, 170
мутация 8, 13, 16, 19, 54, 56, 79, 108, 114
- аутосомная 122
- гена 96
- генная 8, 77, 109
- геномная 8
~ доминантная 118
- рецессивная 26, 121
- соматическая 8
~ хромосомная 8, 71,96

Н

набор хромосом
- гаплоидный 7
- диплоидный 7
наследование
~ ограниченное полом 23
~ сцепленное с полом 20, 121
наследственность 6, 32, 39, 41, 69, 89
~ цитоплазматическая 23, 47
наследуемость 33, 36, 39, 89, 131, 143, 151, 152
- антисоциального поведения 107
неразделенная среда 34
норма реакции 10

О

обоняние 118, 119
обучение 56, 59, 60, 79, 127
- чтению 82
общая (разделенная) среда 34, 43, 96, 107, 110, 152
олигофрения 70, 80

П

палочки 122

память 61, 62, 72, 81, 84, 149
~ кратковременная 136
" на невербальные стимулы 153
~ эмо"иональная 91
пенетрантность 14, 23
первый закон Менделя 13
пластичность нервной системы 63
плацебо 94
плейотропизм 17
поведенческая геномика 29
подагра 14, 23, 170
показатель наследуемости Хольцингера 43
полиплоидия 8
половые хромосомы 75, 77
популяция 24, 25, 38
док ния 170
, ,
правило единообразия гибридов первого поколения 11
преступность 106
признак
- доминантный 13, 138
- полигенный 19, 51
~ рецессивный 13
«прирожденный» преступник 106
протаномалия 121
иротанопия 121
протеомика 29

рахит -1
Решетка Пенета 12> 13
РНК 6, 23
родительская депривация 169

С

сексуальный диморфизм 115
сносы 27
синдром
~ Клайнфельтера 75, 108, 148
- лишней У-хромосомы 76, 108
- ломкой Х-хромосомы 78
~ Патау 71, 73

- Шерешевского—Тернера 75, 121, 148
- Эдвардса 71, 73
слух 123
средовая дисперсия 32
средовые воздействия 10, 37, 46, 56, 79, 84, 107, 123, 151
сцепленное наследование 16

т

темперамент 130
теппинг-тест 128
трисомия 8, 71, 72
тританопия 122

Ф

фактору 146
фенилкетонурия 26, 77
фенилтиомочевина 116
фепокопия 46
фенотип 9, 10, 13, 19, 20, 23, 25, 28, 30, 32, 42, 45, 56, 79
фенотипическая дисперсия 32

хорион 48
хромосомная теория наследственности 6
хромосомы 6, 53, 96
- гомологичные 7, 8, 10, 15
~ половые 19
хэндлинг 65, 66

Ц

цветовая слепота 121, 122
цветовосприятие 121
циклическая АМФ 56
циклотимия 86, 87
цитомегаловирусная инфекция 71

*^

шизоидное расстройство личности 102, 103
шизотипическое расстройство личности 102, 103
шизофрения 95, 97

»

экспрессивность 19
эмергенез 165
эпидемический паротит 70
эпистаз 19, 33
эффект Флинна 155
эффекты
- плейотропные 35
" полигенные 35
ЭЭГ39, 133, 134, 136, 141, 165 А

«-ритм 134, 137
Р-ритм 134, 137
9-волны 134
Х-хромосома 19, 20, 54, 75, 121
HLA гаплотипы 120
F-хромосома 19, 20, 58